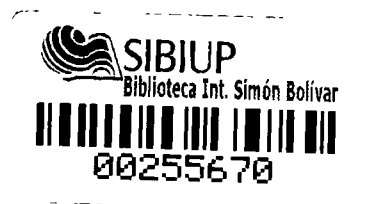


UNIVERSIDAD DE PANAMÁ
VICERRECTORÍA DE INVESTIGACIÓN Y POSTGRADO
FACULTAD DE ENFERMERÍA
MAESTRÍA EN INVESTIGACIÓN EN SALUD



Relación de la Prevalencia de Malformaciones
Congénitas y Enfermedades Asociadas en Niños
Diagnosticados con Síndrome de Down, Atendidos en
el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr.
Arnulfo Arias Madrid, Período 1995-1999.

Manuel De Jesús Campos Labrador
Cédula: 8-287-639

Tesis para optar al grado de
Maestría de Investigación en Salud

Panamá, República de Panamá

2013

57

4 FEB 2013

Página de aprobación

Aprobado por director de tesis:

Magali M. Díaz A. - Rm.
Nombre Título

Miembro del Jurado:

Norma A. de Andrade M. de Andrade
Nombre Título

Miembro del Jurado:

Carmon R. de Bastos R. de Bastos
Nombre Título

Representante de la Vice Rectoría de Investigación y Postgrado:

Mariana Espinoza Expenssa
Nombre Título

Fecha: 05/I/2013

OBSEQUIO

11002

INDICE DE CUADROS

	PAG.
Cuadro No. 1: Niños con Síndrome de Down por sexo según institución de salud, República de Panamá. Año 1995-1999.....	78
Cuadro No.2: Niños con Síndrome de Down por años según institución. De salud República de Panamá. 1995-1999.....	79
Cuadro No.3: Niños con Síndrome de Down nacidos a través de cesárea por institución de referencia. Según años. República de Panamá. 1995-1999.....	81
Cuadro No.4: Porcentaje de recién nacidos con Síndrome de Down registrados por institución según año y total de nacimientos en la República de Panamá. 1995-1999.....	82
Cuadro No.5: Niños con Síndrome de Down referidos a las instalaciones Hospitalarias, según duración del embarazo. República de Panamá. Años 1995-1999.....	83
Cuadro No.6: Resumen de indicadores estadísticos de variables de personas de las madres de los Niños con Síndrome de Down referidos a las instalaciones Hospitalarias seleccionadas. República de Panamá. Año 1995-1999.....	84
Cuadro No.7: Niños con Síndrome de Down con afección cardíaca según sexo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. 1995-1999.....	85
Cuadro No.8: Niños con Síndrome de Down con hipoxia, según sexo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. 1995-1999.....	88
Cuadro No.9: Niños con Síndrome de Down registrados con leucemia, según	

sexo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	89
Cuadro No.10: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia, según tipo de nacimiento. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	91
Cuadro No.11: Resumen de indicadores estadísticos de las principales variables estudiadas en los nacimientos ocurridos en las instalaciones de salud seleccionadas. República de Panamá. Años 1995-1999.....	93
Cuadro No.12: Niños con Síndrome de Down con malformación cardíaca, según índice de APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	94
Cuadro No.13: Niños con Síndrome de Down con malformación cardíaca o no, según índice APGAR. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995.1999.....	97
Cuadro No.14: Niños con Síndrome de Down con hipoxia o no, según índice APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	98
Cuadro No.15: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según índice APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	100
Cuadro no.16: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	102
Cuadro No.17: Niños con Síndrome de Down con hipotiroidismo o no, según	

APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. Años 1995-1999.....	104
Cuadro No.18: Niños con Síndrome de Down con hipotiroidismo o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	105
Cuadro No.19: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	107
Cuadro No.20: Niños con Síndrome de Down con afección cardíaca o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	109
Cuadro No.21: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	111
Cuadro No.22: Niños con Síndrome de Down con afección gastrointestinal o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	112
Cuadro No.23: Niños con Síndrome de Down con hipoxia o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	114
Cuadro No.24: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	115
Cuadro No.25: Niños con Síndrome de Down con hipoacusia o no, según	

APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. 1995-1999.....	117
Cuadro No.26: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	119
Cuadro No.27: Niños con Síndrome de Down con afección cardíaca o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. 1995-1999.....	120
Cuadro no.28: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Anulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	122
Cuadro no 29: Niños con Síndrome de Down con hipoxia o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	123
Cuadro No.30: Niños con Síndrome de Down con hipotiroidismo o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	125
Cuadro No.31 Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	126
Cuadro No.32 Niños con Síndrome de Down con hipoacusia o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	128
Cuadro No.33: Niños con Síndrome de Down con leucemia o no, según edad	

de la madre. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño.

República de Panamá. 1995-1999.....	129
-------------------------------------	-----

ÍNDICE DE FIGURAS

	PAG.
Figura No. 1: Niños con Síndrome de Down por sexo según institución de salud, República de Panamá. Año 1995-1999.....	78
Figura No.2: Niños con Síndrome de Down por año según institución de salud República de Panamá. 1995-1999	80
Figura No.3: Niños con Síndrome de Down, referidos a las instalaciones Hospitalarias, según duración del embarazo. República de Panamá Años 1995- 1999.....	83
Figura No.4: Niños con Síndrome de Down con afección cardíaca, según sexo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital de niño. 1995- 1999.....	86
Figura No. 5: Niños con Síndrome de Down con hipoxia, según sexo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. 1995-1999.....	88
Figura No.6: Niños con Síndrome de Down registrados con leucemia según sexo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	90
Figura No.7: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia, según tipo de nacimiento. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	92
Figura No.8: Niños con Síndrome de Down con malformación cardíaca, según índice de APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	95
Figura No.9: Niños con Síndrome de Down con malformación cardíaca o no, según índice APGAR. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del	97

Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	
Figura No.10: Niños con Síndrome de Down con hipoxia o no, según índice APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	99
Figura no.11: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según índice APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	101
Gráfica no.12: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá .1995-1999.....	103
Figura no.13: Niños con Síndrome de Down con hipotiroidismo o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá . 1995-1999.....	104
Figura No.14: Niños con Síndrome de Down con hipotiroidismo o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	106
Figura No.15: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según APGAR al minuto. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	108
Figura No.16: Niños con Síndrome de Down con afección cardíaca o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	110
Figura No.17: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital	

del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	112
Figura No.18: Niños con Síndrome de Down con afección gastrointestinal o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	113
Figura No.19: Niños con Síndrome de Down con hipoxia o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá .1995-1999.....	114
Figura No.20: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	116
Figura No.21: Niños con Síndrome de Down con hipoacusia o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño.1995-1999.....	118
Figura no.22: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según APGAR a los 5 minutos. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	119
Figura no.23: Niños con Síndrome de Down con afección cardíaca o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. 1995-1999.....	121
Figura No.24: Niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	122
Figura No.25: Niños con Síndrome de Down con hipoxia o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño.	

República de Panamá . 1995-1999.....	124
Figura No.26: Niños con Síndrome de Down con hipotiroidismo o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	125
Figura No.27: Niños con Síndrome de Down con afección oftálmica o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá.1995-1999.....	127
Figura No.28: Niños con Síndrome de Down con hipoacusia o no, según duración del embarazo. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá. 1995-1999.....	128
Figura No.29: Niños con Síndrome de Down con leucemia o no, según edad de la madre. Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño. República de Panamá .1995-1999.....	130

INDICE GENERAL

	PÁG.
AGRADECIMIENTO	
DEDICATORIA	
RESUMEN.....	1
SUMMARY.....	2
INTRODUCCIÓN.....	3
CAPITULO I: MARCO CONCEPTUAL.....	6
A. ... Antecedentes del problema.....	7
B. ... Descripción del Problema.....	8
C. ... Justificación.....	9
D. ... Objetivo general.....	12
E. ... Objetivos específicos.....	12
CAPITULO II: MARCO TEÓRICO.....	14
A. ... Generalidades del Síndrome Down.....	15
1. ... Antecedentes.....	15
2. ... Etiología.....	20
3. ... Aspectos clínicos – patológicos.....	24
4. ... Características psicológicas del Síndrome de Down.....	31
5. ... Aspectos sociales con relación al Síndrome de Down.....	38
6. ... Malformaciones.....	40
6.1. Malformaciones cardíacas.....	40

6.2. Malformaciones gastrointestinales.....	41
6.3. Malformaciones oftalmológicas.....	44
6.4. Problemas de audición (hipoacusia).....	46
6.5. Enfermedades de la sangre.....	47
7.... Enfermedades asociadas.....	50
7.1. Discapacidad y Síndrome de Down.....	50
8.... Investigaciones internacionales y nacionales.....	55
8.1 Investigaciones internacionales.....	55
8.2. Investigaciones nacionales.....	61
9.... Hipótesis de la investigación.....	66
9.1. Hipótesis estadística.....	67
10. Variables de estudio.....	67
11. Esquema de Variables.....	71
CAPITULO III: MARCO METODOLÓGICO.....	72
A. Tipo de investigación.....	73
B. Población y muestra.....	73
C.... Técnica para la recolección de datos.....	74
D.... Diseño estadístico.....	75
E.... Representación de datos a recolectar.....	76
CAPITULO IV: PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS.....	77
CONCLUSIONES.....	132

RECOMENDACIONES.....	138
BIBLIOGRAFÍA.....	140
ANEXOS.....	146

AGRADECIMIENTO

Agradezco al Eterno y Todopoderoso Dios, por la vida y las oportunidades de crecimiento que en ésta me ha brindado.

Agradezco a todas las personas que han sido instrumento para las oportunidades que la vida me ha ofrecido: Familiares, amigos y compañeros

En forma especial agradezco a la Magister Magali Díaz, quien en su rol de Asesora, actuó en todo momento como una ferviente impulsora para la realización y culminación de este mi trabajo final

Debo consignar un especial agradecimiento al Doctor Martín Alpírez, por sus valiosos aportes técnicos en el desarrollo y análisis de este trabajo, los que fueron decisivos para la culminación del mismo. Igual debo agradecer a mi afectuosa y leal amiga, Lesbia Vásquez, por su apoyo moral y técnico, que en todo momento me brindó.

A todos y todas, muchas gracias.

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a Angie, mi queridísima Hija, a través de la cual, Dios, me ha dado muchísimas bendiciones.

Y junto a ella, a Francia, Alexa y Daiana, esposa e hijas fieles en su querer, y con quienes he contado siempre.

Les ama, Manuel De Jesús.

RESUMEN

Las personas con Síndrome Down, debido a su condición genética, presentan malformaciones congénitas tipo cardíacas, oftalmológicas, gastrointestinales, entre otras, y enfermedades asociadas como el hipotiroidismo, la leucemia, la hipoacusia, y la hiperbilirrubinemia, entre otras. Algunos factores de riesgo relacionados con este diagnóstico son: edad de la madre, antecedentes familiares, factores ambientales y otros.

Esta investigación de corte analítico de prevalencia, determina algunos factores de riesgo, enfermedades y malformaciones congénitas asociadas al diagnóstico de Síndrome de Down en los 247 pacientes atendidos en el Hospital del Niño (H N) y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid (CHM Dr. AAM) durante el período 1995-1999.

Los datos fueron analizados por frecuencia, porcentaje, razón de disparidad, coeficiente de correlación de Pearson y Chi Cuadrado.

Los resultados confirman similitud en la prevalencia obtenida con los datos internacionales. Coincidiendo con los tipos de malformaciones y enfermedades regularmente asociadas al Síndrome de Down.

La tasa de incidencia de niños con Síndrome de Down atendidos en el CHM Dr AAM y HN durante el periodo 1995-1999, fue de 6.0 y 6.2 niños por cada 10,000 nacidos vivos respectivamente. Las malformaciones congénitas con mayor prevalencias fueron: las cardíacas (34%), las oftalmológicas (16%) y los gastrointestinales (14%). Las enfermedades con mayores prevalencias registrados, asociadas a los niños con Síndrome de Down en la población estudiada, fueron: hiperbilirrubinemia (19%), afección oftálmica (16%), hipotiroidismo (12%), hipoxia (11%) e hipoacusia (9%).

Los resultados nos llevan a recomendar entre otros aspectos, la coordinación intersectorial para el intercambio de información estadística relacionado a los niños con Síndrome de Down a fin de establecer una ruta crítica para un adecuado seguimiento y control en esta población vulnerable.

Palabras claves: Síndrome de Down, malformaciones congénitas, enfermedades asociadas, malformaciones cardíacas, oftalmológicas, gastrointestinales, neurológicas, génito-urinarias y craneofaciales, sanguíneas, Síndrome de West, hipotiroidismo, leucemia, hipoacusia, e hiperbilirrubinemia, factor de riesgo, discapacidad, prevalencia.

SUMMARY

Down Syndrome People because of their genetic condition, present congenital malformations such as cardiac, ophthalmological, gastrointestinal, neurological, genito-urinary and craniofacial, blood, West syndrome, hypothyroidism, leukemia, hearing loss, and hyperbilirubinemia, among others. Some risk factors associated with this diagnosis are: mother age, family background, environmental factors and others.

This type of analytical prevalence investigation determine some risk factors, diseases and congenital malformations related to Down Syndrome diagnosis in 247 patients treated at the Hospital del Niño (HN) and the Hospital Dr. Arnulfo Arias Madrid (CHM Dr. AAM) 1995-1999.

The data obtained was analyzed by frequency, percentage, odds ratio and Pearson Correlation Coefficient and Chi Square.

The results confirm the similarity in the obtained data to the international data. Matching the types of malformations and regular diseases associates to Down Syndrome.

The incidence rate of Down Syndrome Children treated at the AAm and Dr. HN CHM during the period 1995-1999 was 6.0 and 6.2 children per 10,000 born alive respectively. Congenital malformations with greater prevalence were: cardiac (34%) ophthalmological (16%) and gastrointestinal (14%)

The disease with the highest prevalence recorded related to children with Down Syndrome in the study population were: Hyperbilirunbinemia (19%), ophthalmic condition (16%), hypothyroidism (12%), hypoxia (11%) and hearing loss (9%).

The results lead us to recommend among other aspects, intersectional coordination for exchange of statistical information related to children with Down Syndrome in order to establish a critical rout for proper monitoring and control in this vulnerable population.

Keywords: Down syndrome, congenital malformations, diseases associated, cardiac malformations, ophthalmologic, gastrointestinal, neurological, genito-urinary and Craniofacial blood, West syndrome, hypothyroidism, leukemia, hearing loss, and hyperbilirubinemia, risk factor, disability, prevalence.

INTRODUCCIÓN

El desafío por el Compromiso de Alma-Ata (Organización Mundial de la Salud, OMS, 1984); y los Objetivos del Milenio, en relación con el aumento de la cobertura de las prestaciones médicas en salud, abarca los servicios de atención integral a las personas con discapacidad mental, no sólo por la elevada prevalencia e impacto de las distintas discapacidades, sino por la importancia, cada vez mayor, de los componentes sociales y de derechos humanos asociados a la prevención, atención y recuperación de la salud.

Esta investigación pretende colaborar a través del análisis de información estadística confiable sobre la prevalencia de malformaciones congénitas y enfermedades asociadas, en niños diagnosticados con Síndrome de Down, para el fortalecimiento del papel que deben desempeñar todas las instituciones en la ejecución de políticas, programas y sistemas eficientes primordialmente de salud, en alianza con los familiares y organizaciones sociales; para que se garantice la protección social, que por orden constitucional establece vigilar y mejorar la calidad de vida de los niños y niñas panameños y panameñas con Síndrome de Down.

La misma inicia con la presentación del Marco Conceptual en el capítulo I, donde se presenta la problemática asociada al Síndrome de Down, delimitando la formulación del problema, la justificación, los propósitos del estudio y los

objetivos generales y específicos, así como las hipótesis de investigación y las variables de estudio, con sus definiciones conceptuales y operacionales.

En el segundo capítulo, se presenta el marco teórico y los datos referenciales, señalando algunas investigaciones que se han realizado tanto en el ámbito internacional como nacional y en los cuales se fundamentará el estudio. Presentando además las hipótesis de trabajo y las definiciones conceptuales y operacionales de las variables a investigar.

A continuación, en el tercer capítulo se explica el marco metodológico, describiendo el tipo de investigación, la población y la muestra utilizada, así como las técnicas para la recolección de los datos y el diseño estadístico.

Finalmente, en el capítulo cuarto, presentamos los cuadros y gráficas logradas durante el análisis estadístico, ofreciendo la descripción de cada uno de ellos y los porcentajes relacionados extraídos luego de los cruces de variables correspondientes a cada uno de los aspectos investigados. Estos datos nos sirvieron para presentar nuestras conclusiones y, por ende, ofrecer las recomendaciones, que al final se convierten en nuestro aporte en este trabajo de investigación.

Esperamos, de esta manera podamos contribuir a través de esta investigación con la obtención de información científicamente sistematizada que sea útil para los distintos actores involucrados en la atención e intervención temprana y oportuna familiar y profesional de los niños y niñas con Síndrome de Down.

Instamos al lector a unir esfuerzos en la elaboración e implementación de políticas públicas que conduzcan al mejoramiento de la calidad de vida de estos panameños.

CAPITULO I
MARCO CONCEPTUAL

A. ANTECEDENTES:

A pesar de que el Síndrome de Down es la anomalía cromosómica más común a nivel mundial, existen en nuestro país pocos estudios que describan la calidad de atención que reciben los niños diagnosticados, según el análisis de la información estadística generada en los hospitales de referencia. Es necesario, establecer si los hallazgos encontrados corresponden con la asociación del Síndrome de Down con malformaciones congénitas y enfermedades asociadas:

Malformaciones Congénitas:

- Tipo cardíaco
- Tipo oftalmológico
- Tipo gastrointestinal

Enfermedades Asociadas:

- Hipotiroidismo
- Leucemia
- Hipoacusia
- Hiperbilirrubinemia
- Hipoxia

Estas malformaciones congénitas y enfermedades asociadas pueden presentarse en el niño con Síndrome de Down, de forma independiente una de la otra o de forma combinada, comprometiéndose así el estado de salud del niño con el consecuente riesgo de muerte, de no practicarse oportunamente las intervenciones médicas y terapéuticas necesarias, que incluyen hospitalizaciones y tratamiento de por vida.

En nuestro país, se desconocen los resultados de las evaluaciones realizadas sobre la calidad, la efectividad y eficacia del proceso de diagnóstico y atención en los niños con Síndrome de Down.

B. DESCRIPCIÓN DEL PROBLEMA DE ESTUDIO:

Dentro de la población con discapacidad a nivel mundial, estimada aproximadamente en unos 1,000 millones de personas (15% población mundial), se señala que el grupo de las personas con discapacidad intelectual lo conforman 200 millones de personas, lo que representa un 20% si se le compara con el resto de las personas con discapacidad, que se ubican dentro de los físicos y sensoriales (OMS/OPS: Informe Mundial Sobre la Discapacidad 2011).

La incidencia global del Síndrome de Down se aproxima a uno de cada 700 nacimientos (15/10.000), pero el riesgo varía con la edad de la madre. Las personas con Síndrome de Down, son en general, el grupo de mayor incidencia dentro del total de personas con discapacidad intelectual, razón que ha llevado a que muchos investigadores se inclinen, al igual que nosotros, a realizar investigaciones que tienen como grupo de interés a las personas con discapacidad intelectual.

Los avances en el conocimiento y tratamiento del Síndrome de Down han ocasionado que en las últimas décadas la esperanza de vida sea mayor, pero se necesita, además, un adecuado desarrollo biosicosocial, en donde los factores ambientales y personales sean facilitadores de su pleno desarrollo individual y social, reflejándose en un mejoramiento de su calidad de vida. Estos factores pueden ser desarrollados a través de la puesta en práctica de programas de estimulación temprana, rehabilitación, educación inclusiva, entre otros, que

permitan un adecuado abordaje, prevención y atención de su situación particular, y promueva su verdadera integración regular a la vida comunitaria.

Por todas estas razones se hace necesario investigar la prevalencia e incidencia de malformaciones congénitas, enfermedades asociadas y factores de riesgo con el propósito de planificar servicios de salud eficientes. Los estudios realizados en Panamá por científicos genetistas recalcan la necesidad imperante de mejorar el diagnóstico precoz de muchos trastornos congénitos, primordialmente los errores innatos del metabolismo y determinados padecimientos endocrinológicos (hipotiroidismo, hiperplasia cortico suprarrenal, entre otros)

Todo lo anteriormente señalado lleva a la formulación de la siguiente interrogante: ¿Cuál es la prevalencia de malformaciones congénitas y enfermedades asociadas a los niños diagnosticados con Síndrome de Down en el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, durante el quinquenio de 1995-1999?

C. JUSTIFICACIÓN:

Hoy día, en nuestro país se cuenta con una herramienta que nos proporciona datos e información estadística cónsona con lo estimado por la OMS/OPS acerca de la discapacidad. Nos referimos al Primer Estudio Nacional de Prevalencia y Caracterización de la Discapacidad en Panamá, cuyos datos fueron recabados a través de la Primera Encuesta Nacional de Discapacidad, (PENDIS 2006), que arrojó que en el país 370,053 personas se encuentran en

condición de discapacidad, representando una prevalencia de la discapacidad del 11.3% de la población total.

Este estudio, que nos sirve de base para nuestra investigación, recoge aspectos asociados a las necesidades básicas de salud, educación, empleo, cultura, entre otros, de la población con discapacidad.

No obstante, dentro del grupo total de personas con discapacidad, nos interesa realizar este estudio con los niños diagnosticados con el Síndrome de Down, ya que se carece de estudios de investigación sobre este grupo, que sirvan de base para la atención oportuna y eficaz de esta población en la que suele presentarse una variada gama de malformaciones y enfermedades desde la gestación.

Conocer ciertas características y los diversos diagnósticos asociados a la salud de los niños con Síndrome de Down, ayudará a promover el mejoramiento de los servicios que estos requieren en materia de salud. Además, se podrá ofrecer un mejor seguimiento clínico al niño desde el propio momento del nacimiento. Igualmente se podrá ofrecer un consejo y orientación profesional acertado a padres y madres de familia, dirigido en especial a acciones de atención temprana y tratamiento oportuno para sus hijos e hijas.

Es de nuestro interés particular investigar la prevalencia de malformaciones congénitas en los niños diagnosticados con Síndrome de Down, ya que éstas constituyen una de las causas más importantes de morbilidad perinatal en este grupo, pese a los avances en la calidad de atención médica y el mejoramiento de las condiciones socioeconómicas y sanitarias del país.

Por otra parte, intentaremos conocer en este estudio la prevalencia de enfermedades asociadas al diagnóstico del niño con Síndrome de Down, toda vez que la literatura y los investigadores en este campo reportan una aparente relación entre este diagnóstico y un grupo de enfermedades que se presentan específicamente en algunos sistemas del organismo, lo cual supone una base también genética que al igual que el Síndrome de Down, tienen su etiología en el cromosoma 21. En la medida que en nuestro país contemos con datos que nos refieran la incidencia y prevalencia de esta condición, se nos facilitará la oportunidad de mejorar la atención del niño con Síndrome Down que presente alguna de las malformaciones y enfermedades investigadas.

Siendo, que uno de los factores de riesgo que más ha soportado la contrastación científica es la edad de la madre, y en razón de que al revisar los expedientes clínicos tuvimos acceso a dicha información, se asoció al Síndrome de Down con el fin de tener datos nacionales al respecto.

La información que resulte de esta investigación podrá ser empleada con el fin de sustentar la planificación y ejecución de proyectos tendientes a mejorar los servicios de salud, los equipos y recursos en las distintas instituciones de salud pública que ofrecen atención a los niños con Síndrome de Down, así como en la promoción del mejoramiento de los servicios de orientación y apoyo de las familias.

Hemos escogido de forma retrospectiva el periodo 1995 – 1999 toda vez que coincide con el inicio de nuestra participación en el movimiento asociativo de

familias de personas con discapacidad observando de manera particular una gran cantidad de niños y niñas con diagnóstico de Síndrome de Down.

D. OBJETIVO GENERAL:

Conocer la prevalencia de malformaciones congénitas y enfermedades asociadas a los niños diagnosticados con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, durante el quinquenio de 1995-1999.

E. OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Establecer la tasa de la incidencia de los niños nacidos con Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario Dr Arnulfo Arias Madrid y en el Hospital del Niño, entre 1995 a 1999.
2. Identificar la prevalencia de las principales malformaciones congénitas y enfermedades asociadas que se registraron en los niños diagnosticados con Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y el Hospital del Niño, entre 1995 a 1999.
3. Establecer la asociación estadística de las principales malformaciones congénitas y enfermedades asociadas registradas en los niños con Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y el Hospital del Niño, entre 1995-1999.

- 4 Describir las principales variables epidemiológicas del control prenatal, atención del parto y de recién nacido registrado en los niños con Síndrome de Down en el Complejo Hospitalario Dr Arnulfo Arias Madrid y en el Hospital del Niño, entre el periodo 1995-1999.
5. Desarrollar recomendaciones para los diferentes actores vinculados a la atención integral de la población con Síndrome de Down y sus familias, según los resultados que se obtengan en la investigación.

CAPITULO II

MARCO TEÓRICO

A. GENERALIDADES DEL SÍNDROME DOWN:

1. ANTECEDENTES

El Síndrome de Down se reconoció hace aproximadamente un siglo como entidad nosológica, y constituye hasta nuestros días, uno de los mayores enigmas de la medicina.

Por otra parte, la historia ha evolucionado su terminología de Síndrome de Down, Acromicria Congénita, Amnesia Peristáltica, Displasia Fetal Generalizada, Anomalía de la Trisomía Veintiuno y Síndrome de la Trisomía G21, descrito por primera vez por John Langdon Down en 1866; sin embargo, su causa se mantuvo desconocida y sin explicación durante muchas décadas.

Han transcurrido aproximadamente cerca de 150 años desde que se empezó a escribir la historia del Síndrome de Down, se inició con una descripción que comparó inadecuadamente el doble del epicanto del niño con Síndrome de Down, con una extensión del que se observa en las raza mongólica: de ahí que generaciones de médicos y científicos siguieron el criterio del Dr. John Langdon Down (1866) refiriéndose al niño “mongólico”.

El Dr. Down basó sus especulaciones acerca de la patología, en la clasificación racial propuesta por Blumenbach, la cual dividía en etnia caucásica, etíope, malasia y mongol. Con relación a esto, Down hipotetizó que los rasgos morfológicos presentes en estas personas eran el resultado de una

degeneración étnica. De allí surgió la denominación *mongolismo*, la cual se halla actualmente en desuso (Montobbio, 1995).

La etiología cromosómica fue demostrada en 1958, cuando Jérôme Lejeune, Jacob Gauthier y Turpin comprobaron que el niño con este Síndrome tiene tres copias de cromosomas 21 en sus células en vez de dos para dar un gran total de 47 cromosomas; posteriormente, Polani y colaboradores en 1960 describieron el Síndrome de Down por traslocación y Clarke en 1961 describió el mosaicismo para el cromosoma 21 de más.

La mayor parte de los casos de Síndrome de Down resultan de una no disyunción durante la meiosis de uno de los progenitores que puede ocurrir durante la primera división meiótica.

El Síndrome de Down se puede identificar usualmente durante el momento del nacimiento, o poco tiempo después del mismo por la presencia de una combinación de las siguientes características: ausencia de reflejo de moro, hipotonía muscular, perfil facial aplanado, aberturas palpebrales oblicuas, pabellones auriculares displásicos, piel redundante en la nuca, pliegue de simio completo o modificado, hiperflexibilidad, pelvis displásica y clinodactilia.

El 1866 aparece la primera descripción amplia del Síndrome de Down por los médicos Fraser y Mitche, quienes dieron una explicación completa de las características físicas, al tiempo que relacionaron la edad avanzada de la madre con mayor riesgo de procrear a un niño con el Síndrome de Down. Además

definieron la neuropatología, lo que es clave para la comprobación de esta condición.

Los médicos Garrod y Thompson en 1898 completaron la descripción clínica al explicar las anormalidades cardíacas congénitas.

Más adelante, en 1959 el Dr. Jérôme Lejeune determinó que el Síndrome de Down es causado por una trisomía 21. A partir de esta fecha se dan notables progresos en el mapeo genético y físico del cromosoma 21.

Se infiere que la presencia de estos genes en triplicado resulta en patrones de desarrollo alterados y se manifiestan en anomalías morfológicas o malformaciones congénitas y funcionales que dependen de la función biológica normal de los genes.

En años recientes, la aplicación de técnicas de biología molecular está logrando avances espectaculares en el conocimiento de los genes localizados en los diferentes cromosomas humanos y su función. Estos avances permitirán en un futuro conocer y comprender mejor los mecanismos que producen las manifestaciones clínicas del Síndrome de Down.

Por ejemplo se sabe que la región 21q22.3 del cromosoma 21, es la responsable de algunas de las manifestaciones clínicas. Esto significa que es necesaria la presencia en triplicado de esta pequeña región del cromosoma para que el paciente presente las características faciales típicas del síndrome.

Además, se han localizado algunos genes en el cromosoma 21 y se han estudiado su función en los mecanismos por los cuales su presencia en triplicado podría afectar el desarrollo normal del ser humano.

Un ejemplo es el gen de la proteína precursora del amiloide, cuya función todavía no se conoce con precisión, pero que probablemente se relaciona con la disfunción cerebral en el síndrome. Otro aspecto interesante, es que un fragmento de esta proteína se encuentra en las placas seniles cerebrales, tanto en la enfermedad de Alzheimer, como en las personas con Síndrome de Down que desarrollan dicha enfermedad en la edad adulta.

En la actualidad hay varios investigadores (Epstein, C.J., Hasold, T, 1990), que están utilizando el análisis molecular de duplicaciones del cromosoma 21 para elaborar fenotipos. Se cree que, aunque los rasgos faciales del Síndrome de Down pueden estar determinados por genes del marcador de ADN D21S55 – 21 qter, el retraso mental resulta de un desequilibrio de genes que determinan la cardiopatía congénita y la estenosis duodenal correspondiente al marcador D21S55 – L21 qter

Recientemente, se está hablando mucho de los déficits inmunitarios en este síndrome. Existen trabajos que poseen evidencia de alteraciones en el timo, tan precoces como en el segundo trimestre del embarazo. Se habla de múltiples factores como origen de ese déficit inmunitario; pero las causas aún no están definidas. El déficit de linfocitos T puede repercutir sobre los linfocitos tipo B. Esta es una de las hipótesis para explicar las alteraciones de algunos tipos de

inmunoglobulina presentes, con más frecuencia en el Síndrome de Down. Aún queda mucho camino por recorrer, antes de saber todos los mecanismos inmunitarios alterados en el Síndrome de Down.

Es sabido que los niños con Síndrome de Down son más propensos a desarrollar leucemia, sobre todo antes de los 2 ó 3 años de edad. Aunque pueden desarrollar cualquier tipo de leucemia, son más frecuentes las formas metabólicas agudas.

Se han descrito varios tipos de leucemias, que muestran la presencia de translocaciones donde el cromosoma 21 ha intercambiado material con otros cromosomas como el 8, el 3 ó el 16.

Por otra parte, se ha descrito que las respuestas a la quimioterapia es idéntica a la del resto de los niños, pero la dosificación de sustancias pueden ser tóxicas por una alteración metabólica secundaria en el Síndrome de Down.

La causa más frecuente de morbilidad en el Síndrome de Down durante los primeros años de vida, son aquellos problemas derivados de las malformaciones cardíacas. Casi la mitad de estos niños presentan malformaciones congénitas y, dentro de éstas, las más frecuentes son los defectos de los cojines miocárdiacos, los cuales engloban el área central del corazón. (Guerrero López, José, 1995).

La corrección quirúrgica de estos defectos ha evolucionado enormemente durante los últimos años, las intervenciones se realizan cada vez más pronto, lo

que permite evitar la hipertensión pulmonar, acabando con la vida de estos individuos si no fueran intervenidos, mejorando así su calidad de vida.

2. ETIOLOGIA

Se entiende por síndrome a un conjunto de signos y síntomas que caracterizan una patología. En el caso del Síndrome de Down, la alteración cromosómica se manifiesta en una diversidad de anomalías a nivel anatómico, bioquímico y fisiológico, los cuales afectan el desarrollo psicológico y social de la persona con dicho síndrome.

Un cromosoma es una estructura morfológica independiente, ligada a través de las generaciones, a la función hereditaria, la cual transmite tanto los caracteres físicos y psíquicos, normales como anormales.

En una persona normal, se encuentran 46 cromosomas en cada célula, distribuidos en 23 pares, de los cuales 22 son autosomas y el 23 corresponde al par sexual. Se dividen según la fórmula de Tsio y Levan (1956), en 44/xx para la mujer y 44/xy para el hombre.

Durante la fecundación, un embrión normal recibe 23 cromosomas del óvulo de la madre y 23 del espermatozoide del padre; cuando los 46 cromosomas se unen, forman los 23 pares de la nueva célula. El huevo cigoto inicia entonces un proceso de división celular, conservando en todas las divisiones posteriores, la dotación cromosómica inicial. Durante dicha división, las células van cambiando y se organizan para formar los tejidos y órganos del ser humano.

La persona con Síndrome de Down, a diferencia de lo dicho, tiene por lo general 47 cromosomas en lugar de 46, es decir, uno extra en el par 21. Cada cromosoma contiene miles de genes, los cuales son la unidad estructural y funcional de la herencia (Smith y Wilson, 1969).

Cada gen de un cromosoma, trabaja con el gen correspondiente de su cromosoma par (alelo). Es necesario que haya un equilibrio entre estos genes, para que no exista una alteración en el desarrollo. En el caso del Síndrome de Down, este equilibrio está roto, ya que en el lugar de 2 cromosomas hay 3 y por lo tanto sobran genes.

Se mencionó anteriormente, que el error genético podría producirse antes de la fecundación o luego de la misma. En el primer caso, la “no disyunción” pudo haberse producido en el óvulo o el espermatozoide antes de que se unieran. Por lo tanto, aportarán 24 cromosomas en lugar de 23 y así la nueva célula tendrá un cromosoma extra.

En el segundo caso, es posible que la división ocurra en la primera división celular. Un par cromosómico puede no separarse, y de esta manera una de las nuevas células recibidas con 45 cromosomas no sobrevive y muere, mientras que la célula con 47 si lo hace y sigue dividiéndose, formando células con 47 cromosomas (Smith y Wilson, 1969).

Clasificación cariotípica del Síndrome de Down: existen tres cariotipos identificados en el Síndrome de Down, ellos son:

- a. Trisomía 21 libre: luego de la división celular defectuosa, la célula que posee un único cromosoma 21 no puede funcionar adecuadamente y muere; mientras que las células trisómicas seguirán multiplicándose y todas las células de la persona tendrán un cromosoma adicional. Los estudios de Gibson de 1878 referidos al síndrome, muestran que entre el 90 y el 95% de los casos pertenecen a esta trisomía.
- b. Trisomía 21 mosaico normal. en algunas personas con Síndrome de Down, los errores de separación pueden producirse con menos frecuencia en la segunda o tercera división celular, por ello algunas células serán trisómicas y otras nominales. Esta persona tendrá menos características físicas propias del Síndrome, y se espera un mejor desarrollo cognitivo e intelectual, que las personas con trisomía 21 total. Esta variedad del síndrome, puede detectarse a través de estudios cromosómicos. Pueden encontrarse entre 2 y 5 casos, por cada 100 personas con el síndrome.
- c. Trisomía por translocación: otro caso infrecuente de la trisomía 21 ocurre cuando el cromosoma 21 se fractura, quedando su brazo largo unido al extremo fracturado de otro cromosoma. Este reordenamiento de dos cromosomas se denomina translocación y puede detectarse por estudios cromosómicos a fin de distinguirlo de otro tipo de trisomía (Smith y Wilson, 1969). El cromosoma extra se une con mayor frecuencia al número 14.

Según Kenneth Lyons Jones (2007), en su libro "Smith: Patrones reconocibles de malformaciones humanas, dice que una distribución defectuosa de los

cromosomas que causa el Síndrome de Down, es más probable en una edad avanzada de la madre. La probabilidad de nacimientos de niños con el Síndrome de Down es del 1%, pero el objetivo principal es determinar si el niño afectado es un caso de translocación con un progenitor que es portador de la misma y, por lo tanto, si existe o no riesgo relativamente alto de recurrencia. La probabilidad de encontrar una translocación en el hijo con Síndrome de Down de una madre con menos de 30 años es del 6%; además, de estos casos en sólo una de cada tres se hallará un progenitor portador de la translocación.

En consecuencia, la probabilidad estimada de que cualquiera de los padres de un niño con Síndrome de Down nacido de una madre menor de 30 años sea portador de una translocación G/D ñ G/G es del 2%; en cambio, la probabilidad es del 0.03% cuando el niño con el síndrome es hijo de una madre mayor de los 30 años. En el caso singular de que uno de los padres es portador de la translocación, el riesgo de recurrencia depende del tipo de translocación y del sexo de progenitor.

Es importante destacar, que la división celular anormal puede producirse en cualquier edad de la vida, siendo sus consecuencias más graves cuanto más temprano se produce en la edad de la madre.

Una de las causas consideradas más importantes en la aparición de la trisomía causante del Síndrome de Down, tal y como lo hemos mencionado, es la edad de la madre, ya que la posibilidad de aparición aumenta con la

edad de ésta, siendo de 1 caso de 120-130 niños nacidos de madres de 40-44 años; y de 1 caso por cada 65 nacimientos en madres de más de 45 años (Candel Gil, 1981).

Entre las técnicas diagnósticas utilizadas para detectar una trisomía en los primeros meses del embarazo, puede llevarse a cabo a través de un estudio llamado amniocentesis (obtención de células fetales del líquido amniótico materno). Actualmente se han desarrollado otras técnicas de laboratorio como la hibridación in situ con fragmentos pequeños del cromosoma y accediendo también a otras alteraciones cromosómicas aparte del Síndrome de Down.

En otros casos se utiliza la técnica chromosome painting, que se cubre todo el ADN del cromosoma 21 pudiendo encontrarse alteraciones en el mismo.

3. ASPECTOS CLÍNICOS-PATOLÓGICOS

Según el investigador Cliff Cuningham (1987), pueden enumerarse una serie de características físicas que poseen las personas con Síndrome de Down. El mismo autor opina que “si un niño tiene 6 a 10 de estas características, es casi seguro que se trate de este síndrome”.

Estas características son las siguientes:

- *Cráneo y cara.* La braquicefalia y la atenuación de la eminencia occipital parecen inherentes al trisómico-21. Es característico por su parte el aplanamiento de la cara que hace que sea recta de perfil.

- *Labios.* Al nacer y durante la primera infancia suelen ser iguales que los de los niños normales. Sólo más tarde y quizás relacionado con la boca abierta y con la profusión habitual de la boca, están excesivamente humedecidos y propensos a resecarse y a cortes en ellos. A veces se producen descamación y costras. Esto se puede corregir si se realizan ejercicios específicos y se tratan con vitaminas y hormonas.
- *Boca.* La boca es relativamente pequeña. La mayoría de los autores insisten que el paladar es arqueado, profundo y estrecho al centro, se le denomina “catedral” y los rebordes alveolares acortados y aplanados en su cara interna
- *Lengua.* En los primeros meses de vida la lengua se cubre de gruesas papilas y hacia el quinto año tiene ya surcos profundos e irregulares en gran parte de su extensión. A veces, se suele dar algún caso de trisomía con lengua de grandes proporciones, pero lo habitual es que sea de tamaño normal. De hecho es la pequeñez de la boca combinada con el débil tono muscular del niño lo que puede hacer que la lengua salga ligeramente de la boca
- *Dientes.* Los dientes suelen aparecer tardíamente, son pequeños; están mal alineados, amontonados o muy espaciados.
- *Ojos.* El signo aislado más frecuente es la oblicuidad de las hendiduras palpebrales. Los ojos son ligeramente sesgados con una pequeña capa de piel en los ángulos anteriores (pliegues epicánticos). La parte exterior

del iris puede tener unas manchas ligeramente coloreadas, son las llamadas manchas de Brushfield. Un tanto por ciento apreciable de estos niños tienen nistagmo, cuya motivación habría que buscarse en la miopía y en las cataratas. A partir de los 7 años se aprecian cataratas con relativa frecuencia pero no llegan a crear conflicto visual. A menudo muestran estrabismos, de marcada tendencia a la corrección espontánea.

- *Nariz.* Es frecuente el hundimiento de la raíz nasal. La nariz es un poco respingona y los orificios nasales dirigidos ligeramente hacia arriba.
- *Orejas.* Las anomalías morfológicas de las orejas son prácticamente constantes y de lo más variado. El término descriptivo de orejas con implantación baja es poco preciso, pero dada su frecuencia, debería ser un signo característico. Es común que sean pequeñas y de forma redondeada y con el hélix enrollado en exceso.
- *Cuello, tronco y abdomen.* El cuello es habitualmente corto y ancho. El tronco tiende a ser recto, sin la ensilladura lumbar fisiológica. Muchos tienen pezones planos. El abdomen frecuentemente es abultado, por la flaccidez e hipotonía de los músculos parietales.
- *Genitales.* Algunos varones tienen testículos pequeños, criptorquidia uni o bilateral, escroto o pene hipoplásico y horizontalidad de vello púbico. En las niñas, los labios mayores suelen ser de tamaño exagerado y a veces los menores aumentados de tamaño hacen igualmente protusión. El clítoris tiende a estar agrandado. Las mamas, durante los primeros años

de la pubertad permanecen pequeñas, después se suelen agrandar y contener una grasa subcutánea excesiva. La libido, en los varones, está disminuida y el semen posee un número reducido de espermatozoides incapaces de engendrar. Por el contrario, en las hembras existe una mayor apetencia sexual y pueden dar a luz un hijo.

- *Extremidades.* En proporción con la longitud del tronco, la de las extremidades inferiores está sensiblemente acortada, cosa que se aprecia por la simple observación. Las manos suelen ser pequeñas con los dedos cortos y anchos. A menudo la mano sólo presenta un pliegue palmar en lugar de dos. El dedo meñique puede ser un poco más corto de lo normal y tener sólo dos segmentos en lugar de tres. La parte superior del meñique está a menudo curvada hacia los otros dedos de la mano.
- Los pies pueden presentar una ligera distancia entre el primer y segundo dedo del pie con un corto surco entre ellos en la planta del pie
- *Piel y cabello.* La piel, a veces laxa y marmórea en los primeros años de vida, se engruesa y pierde elasticidad a medida que van creciendo. El cabello suele ser fino y poco abundante.
- *Tono muscular y flexibilidad articular.* Ambas manifestaciones están íntimamente relacionadas. Existiría hiperflexibilidad en el 90% de los menores de 4 años y sólo en el 2,5 % pasado los 40 años. La hipotonía

muscular es signo preminente en la gran mayoría, pero más acentuada en niños que en adultos, y sobre todo, en recién nacidos y lactantes.

Además de estas peculiaridades, los individuos afectados por el síndrome suelen tener una *altura* inferior a la media y cierta tendencia a la *obesidad* ligera o moderada, sobre todo a partir del final de la infancia. Por otra parte, existe una mayor incidencia de ciertos *problemas de salud* en este síndrome: susceptibilidad a las infecciones, trastornos cardíacos, del tracto digestivo, sensoriales, etc.

El Dr. Jesús Flores (1997), en su libro “Síndrome de Down y Educación”, afirma que: “el exceso de carga genética acarreada por el tercer cromosoma (o una parte esencial de él) perteneciente al par 21, el cual provoca un profundo desequilibrio de la función reguladora que los genes ejercen sobre el sistema de proteínas” este desequilibrio se traduce entonces en una pérdida de la armonía en el desarrollo y en la función de las células.

También agrega, que “toda trisomía, cualquier sea el par cromosómico responsable, cursa con deficiencia mental y, aunque el cromosoma 21 es de los más pequeños, aporta genes suficientes como para que su desequilibrio repercuta en una alteración del desarrollo del sistema nervioso”.

Continuando con los estudios, se ha podido observar microscópicamente que el volumen del cerebro de las personas con Síndrome de Down es más pequeño que el de las personas sin este síndrome. Cabe recordar que la importancia del

tamaño cerebral está en relación directa con el alcance de las funciones que pueda realizar.

Para una mejor comprensión de la patología cerebral pueden describirse las alteraciones existentes en las diversas estructuras:

- En el “mesencéfalo” la deficiencia colinérgica conduce a dificultades en los primeros meses para despertar la atención de los niños con éste síndrome, la hipotonía muscular, la escasa reactividad a los estímulos, la dificultad para dirigir la mirada hacia los estímulos y para interactuar con otras miradas, la torpeza y la escasa respuesta motora y la falta de iniciativa de búsqueda.
- En la “corteza cerebral” se haya la lesión más generalizada ya que son varios los procesos de captación y elaboración de la información que se ven alterados, por ejemplo; la poca utilización de las posibilidades de juego, escasa iniciativa, tendencia a la distracción, debilidad en la retención de la información y para relacionarla con el tiempo y el espacio, dificultad para elaborar y emitir el lenguaje verbal (y no el gestual) y dificultad para el cálculo aritmético. Se observa además, menor capacidad para poner en juego mecanismos de auto inhibición y dificultades en la recepción y procesamiento de la información visual y auditiva.

- El “hipocampo” es fundamental para la memoria a largo plazo, y las personas con Síndrome de Down muestran claras dificultades para elaborar un pensamiento abstracto debido a que el tamaño de su hipocampo es más pequeño de lo normal. Entonces la retención de la información y su integración (como base para la adquisición del conocimiento), se verá ligeramente entorpecida.
- El tamaño del “cerebro” también es pequeño y su función más específica es la ejecución fina y ajustada de los movimientos corporales. Puede observarse en las personas con el síndrome su escasa calidad cinestésica, torpeza motora, falta de orientación corporal, lentitud en aprender movimientos rápidos e integrados, y el costo para mantener el equilibrio.

“Es en la interacción del hombre con su medio social, como se adquieren las formas complejas de comportamiento específicamente humanas, y se producen sucesivas reorganizaciones de las conductas, posibilitando así la realización indefinida de aprendizajes con la sola condición de la existencia de estimulaciones sociales adecuadas, numerosas y oportunas”.(Isaías, 1997).

Todo esto abre diversas posibilidades frente a los déficits que esta alteración genética trae consigo, ya que brindando la estimulación adecuada por parte del medio, las personas pueden mejorar sus capacidades.

4. CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS DEL SÍNDROME DE DOWN.

La trisomía 21 afecta el desarrollo y el funcionamiento del cerebro y este controla muchos aspectos de la evolución, los sentimientos y el comportamiento. Debido a esta alteración cerebral, en general los niños con Síndrome de Down, poseen algún grado de deficiencia mental. En un cierto nivel de desarrollo cerebral comienzan a sonreír, a sentarse, a caminar y luego el niño irá aprendiendo nuevas habilidades que le permitirán pasar de actividades motrices a otras más complejas como hablar, escribir o resolver problemas.

En su desarrollo evolutivo, ciertas capacidades como sentarse y caminar aparecen más tarde que en un niño sin discapacidad y con respecto al lenguaje aprende a hablar mucho más tarde que a caminar. Quizás el niño diga sus primeras palabras a los dos o tres años. Es importante que el niño entienda el sentido de las palabras, sepa lo que quiere decir y entienda lo que le contestan.

Aunque el Coeficiente Intelectual (C.I.) no se considera indicativo válido de la adaptación o el desempeño de la persona al medio, algunas investigaciones lo utilizan para brindar parámetros sobre el retraso mental. Este C.I. presenta amplia variedad en las personas con Síndrome de Down y está en relación con la dotación genética, sexo, rasgos morfológicos, estado general de salud, factores orgánicos secundarios, factores de crianza y estimulación.

Actualmente, se considera de mayor utilidad un diagnóstico funcional que integre los distintos factores intervinientes evaluando las diferentes funciones cerebrales, su manifestación en comportamientos y la influencia que el medio

ejerce sobre las mismas, considerando el aprendizaje como instrumento de reorganización neurofuncional y conductual con relación a un medio determinado.

Jesús Flores (1997), afirma que *“en el Síndrome de Down no cabe hablar de lesiones específicas y acotadas a determinadas áreas, sino más bien de una hipofunción de áreas extensas en distintas áreas y lóbulos”*.

El mismo autor describe cuatro aspectos, cuya alteración se manifiesta en particularidades y/o déficits en la persona con Síndrome de Down. La atención es uno de los dispositivos básicos del aprendizaje central, en tanto constituye la puesta de entrada a toda la información. En el niño con Síndrome de Down, la limitación en la neurogénesis influye en la llegada de la información y el establecimiento de patrones de respuesta, lo cual condiciona una pobre interacción. Los más frecuentes déficits en lo atencional son:

- Falta de iniciativa para comenzar una tarea con objetivos determinados.
- Inconstancia en la realización.
- Tendencia a la distracción.
- Tendencia a la hiperactividad.

En líneas generales, estos déficits pueden ser reducidos mediante una adecuada y organizada estimulación, que comprenda acciones que

proporcionen al niño, desde su nacimiento, experiencias a través de las cuales pueda desarrollar al máximo sus potencialidades

En la atención temprana del niño con Síndrome de Down, es necesario una intervención que tenga en cuenta al niño en forma integral y no solo a su discapacidad, poniendo énfasis en la familia y en el medio en el que está inserto.

Con respecto a los “procesos de memoria a corto plazo” (áreas secundaria, primaria y asociativa, hipocampo y corteza prefrontal), en el Síndrome de Down las alteraciones cerebrales, tanto morfológicas como funcionales son de grado tal que pueden implicar a los sistemas de memoria a corto y largo plazo, ambas fundamentales en los procesos de aprendizaje.

Con relación a la memoria a corto plazo, se ha observado retrasos en su desarrollo, lo cual dificulta la captación de mensajes, como así también la captación en las respuestas. Asimismo la memoria a largo plazo resulta afectada, observando, sin embargo que ciertas personas con adiestramiento, pueden desarrollar ciertas formas de memoria, en particular la procedimental con relación a tareas complejas.

Con respecto a esto, se observan dificultades para el cálculo, operaciones aritméticas, como en el manejo de lo abstracto y la capacidad de generalizar a partir de un aprendizaje.

Los temperamentos, hábitos, conductas y sociabilidad, se relacionan con mecanismos asociativos de la corteza frontal, lóbulo temporal, núcleos

diencefálicos y troncoencefálicos. En cuanto a la personalidad de las personas con Síndrome de Down existe la tendencia a hacer generalizaciones. Plantear estas generalizaciones teniendo como base la condición genética, nos puede llevar a desconocer la individualidad de cada una de estas personas

Por ellos, el temperamento es expresión de varios aspectos, los cuales son: la reaccionabilidad intrínseca de la persona frente a los estímulos que estaría condicionada por su nivel de atención o de alerta y su capacidad de respuesta; la emocionabilidad, es decir, lo que el estímulo puede provocar en sensaciones y sentimientos; y la sociabilidad, que no es más que la interacción entre las personas y la capacidad para expresar afecto. Según se desarrollen estos tres niveles, se conformará el temperamento de cada individuo que se expresará en toda su vida.

A la vez, en el desarrollo del temperamento existe una doble influencia genética y ambiental: genética, en tanto los genes condicionan la estructura del Sistema Nervioso Central, y ambiental por la influencia que esto ejerce en el modelamiento de habilidades y conductas.

Sobre la sensibilidad y capacidad de respuesta del Sistema Nervioso Central y Sistema Nervioso Autónomo, cambian la organización, regulación y expresión de características del temperamento, esto se debe a la reorganización e integración de la capacidad cognitiva, de la autorregulación y de la reacción conforme va madurando e interactuando con el mundo.

Las descripciones que estereotipan a las personas con Síndrome de Down, los presentan como obstinados, afectuosos; sin embargo, pueden encontrarse a menudo personas con Síndrome de Down de características opuestas (Rogers y Coleman, 1977).

Estudios “neuroquímicos” (Rogers y Coleman, 1977), han mostrado signos de hipofunción colinérgica y noradrenérgica, lo cual sugeriría diferencias constitucionales fundamentales en la capacidad de reacción de la persona con Síndrome de Down, como así mismo interpretar y analizar acontecimientos externos.

Se podría afirmar, que en el niño con Síndrome de Down existe una atenuación de la influencia de las diversas fuerzas sobre la constitución de su temperamento. Estas alteraciones en el desarrollo del temperamento, sean quizás responsables de las aparentes uniformidades de su personalidad.

El retraso mental puede afectar la expresión del afecto, en tanto implica la valoración adecuada de un acontecimiento determinado. Existen limitaciones intrínsecas importantes, en particular en el córtex prefrontal, que es de suma importancia en el desarrollo de la personalidad humana.

Sobre la sensibilidad, afecto y cariño cabe plantearse preguntas acerca de la influencia de las alteraciones en sistemas centrales, del retraso mental en el mismo y de la influencia ambiental en torno a la sensibilidad afectiva.

El Dr. Jesús Flores (1997), continúa diciendo en su Libro "Síndrome de Down y Educación, que en la capacidad afectiva influyen diversos factores, entre los que destacan: la capacidad congénita necesaria para penetrar en la persona, objeto de circunstancias que es objetiva de la relación afectiva y la capacidad de respuesta o expresión del afecto. Los sistemas cerebrales implicados en estas funciones presentan alteraciones y limitaciones de la actividad, en la falta de inhibición de conductas como la sexual y la agresiva.

La sociabilidad de estas personas es descriptiva por su capacidad de imitación, su buen humor, su amabilidad y tozudez. Los estudios acerca del Síndrome de Down los presentan como más sociables si se toma como grupo control, que otros grupos con retardo mental. Pero debe tenerse en cuenta en estos estudios el factor desarrollo, en tanto que en el niño pequeño predominan estas características de afabilidad y sociabilidad, pero conforme avanza la edad van apareciendo rasgos de timidez y dificultad para la interacción positiva.

Aunque estas personas son descritas como amables y cariñosas, también existe una minoría (alrededor de 25%) que puede presentar trastornos de conducta, los cuales son diagnosticados como: reacción de adaptación, hiperactividad, autismo, depresión, trastornos afectivos, trastornos de personalidad y de ansiedad. Cabe aclarar que estos diagnósticos se realizan con base a criterios del Manual Diagnóstico de Trastornos Mentales (D.S.M. IV).

La depresión es un estado frecuente en adolescentes mayores, adultos y jóvenes, manifestándose como tristeza, retraimiento, miedo, apatía, cambian el

patrón de sueño o apetito, retardo psicomotor, aparecen comportamientos autodestructivos (D.S.M. IV). Este estado suele deberse a pérdidas a las que se ve enfrentado como el fallecimiento o alejamiento de personas importantes y queridas para el afectado, significando así una situación que influye negativamente en su situación.

Generalmente, la hiperactividad se halla asociada a los niños, pero también puede presentarse en los adultos. Este trastorno está caracterizado por la poca permanencia de la atención, la distracción frecuente, la impulsividad y una actividad motora excesiva. Es importante determinar si esta hiperactividad es situacional, o sea surge en lugares o situaciones concretas, a fin de poder regularla o modificarla.

Los trastornos de adaptaciónson definidos como una reacción grave o una tensión que interfiere en la relación que la persona tiene con otras personas o en su productividad laboral; y también son frecuentes en adolescentes y adultos jóvenes con Síndrome de Down. Esto suele manifestarse en su comportamiento con rabietas y conductas de retraimiento, lo cual puede solucionarse con el apoyo familiar y asesoramiento profesional.

Estos trastornos perjudiciales para los jóvenes deben ser identificados y reconocidos por su entorno (familiar o escolar), de modo que puedan recogerse datos que hagan posible un análisis de su comportamiento en su contexto. El objetivo apunta, a que los jóvenes mejoren su interacción social y no expresen sus necesidades con comportamientos inadaptados. En el caso de los trastornos

de conducta más graves estos deben ser abordados por un equipo interdisciplinario más experimentado y se trabajará en todas las áreas de interacción de la persona como hogar, escuela, trabajo, entre otros.

5. ASPECTOS SOCIALES CON RELACIÓN AL SÍNDROME DE DOWN

Si bien hasta aquí se ha abordado características comunes de las personas con Síndrome de Down, que hacen a lo propio de dicho síndrome, no debemos olvidar que estas personas, al igual que todas, crecen y se desarrollan en un medio social que las particulariza.

Dentro de este medio social, la persona percibe y completa las condiciones de su entorno con sus aspiraciones y expectativas, generando esta comparación un estado, o por el contrario, de insatisfacción. Esto nos lleva a considerar el concepto de “calidad de vida”.

Según Rubén Ardilla (1995), la calidad de vida es un problema multifacético, son muchas implicaciones psicológicas para las personas. Las diferentes disciplinas abocadas al tema han buscado que las personas o grupos con déficits alcancen un nivel de normalidad. *“Pero lo importante es entender que existen niveles más altos de desarrollo, de avances, de realización personal... que lo importante no es únicamente lograr un nivel de normalidad estadística, sino tener una vida plena y realizar aquello que tenemos como potencialidad”*.

De esta manera, la calidad de vida no es un logro puntual, sino una meta a la que hay que dirigirse asumiendo un compromiso con el futuro.

Actualmente, el interés principal de distintas disciplinas, como la Psicología, la Sociología, entre otras, es mejorar la calidad de vida de las personas con Síndrome de Down, desde las etapas más tempranas de su desarrollo, favoreciendo su autonomía e independencia personal.

Al considerar aspectos sociales relacionados al Síndrome de Down, el tema de la discapacidad es clave si pretendemos dar cuenta, aún superficialmente, de la complejidad y peculiaridad que atañe a la persona.

Con relación a ello Bogdan dice:

Ya se trate de retardo mental, parálisis cerebral, sordera, ceguera, trastornos emocionales o dificultades de aprendizaje, la discapacidad está presente solo en un sentido particular y limitado como algo que no tiene. La discapacidad es siempre interactiva. No simboliza simplemente una condición que está allí por anticipado, hace posible la existencia o la apariencia de las condiciones, porque parte del mecanismo por el cual la condición es creada. La discapacidad es una designación y, entonces está inmersa en las relaciones sociales. La discapacidad es una manera particular de pensar de ella y la forma de actuar y de reaccionar. La creación de los conceptos de discapacidad y su aplicación como contexto específicos, el efecto que provoca, es derivado y sostenido en la

interacción. En un sentido, la discapacidad cambia en la medida que se modifica la forma en que pensamos acerca de ella. (1989).

Así, la discapacidad se presenta como una manera de pensar acerca de las otras personas, como una categoría. No como una consecuencia lineal producto de una alteración (física o psíquica) presente en una persona, sino se resalta el proceso por el cual se encarnan estas diferencias en la construcción de la significación de la persona total (como es percibida, como se piensa acerca de ella), y el efecto que ello tiene en el accionar tanto a nivel individual y social.

6. MALFORMACIONES

6.1. MALFORMACIONES CARDÍACAS:

Cerca de 40% de los niños con Síndrome de Down tienen malformaciones cardíacas, frecuencia que se eleva a un 60% cuando se evalúa en niños hospitalizados. Las malformaciones cardíacas que se asocian con ellos son defectos en los cojines endocárdicos (estructuras que se forman durante el desarrollo embrionario y que darán origen al tabique interauricular, parte del tabique interventricular y a las válvulas tricuspídea y mitral, que comunican a las auricular con los ventrículo) y que comprenden aproximadamente 36% de las cardiopatías congénitas del niño Down.

La comunicación interventricular (orificio que comunica anormalmente ambos ventrículos derecho e izquierdo) da cuenta de otro 33% de las malformaciones. Otras son mucho menos frecuentes, como es la comunicación interauricular

(orificio anormal entre las dos auricular), la tetralogía de Fallot y la persistencia del conducto arterioso que ocupan un 10%. Es importante mencionar que en 30% de los niños con Síndrome de Down y cardiopatía congénita, éstas se presentan combinadas con otras malformaciones cardíacas, siendo las más frecuentes la persistencia del conducto arterioso y la estenosis pulmonar. También en el niño Down con cardiopatía congénita o sin ella es común la hipertensión arterial pulmonar (presión anormalmente elevada de la arteria pulmonar, lo que dificulta que la sangre del ventrículo derecho pase a oxigenarse con facilidad al pulmón). Su etiología (razón por la que se produce) aún no se conoce con certeza, pero cuando está presente dificulta el tratamiento del niño, sobre todo si padece alguna malformación cardíaca.

6.2. MALFORMACIONES GASTROINTESTINAL:

Después de las malformaciones cardíacas, las del tubo digestivo son de los problemas más importantes del niño Down y se presentan en un 8 y 12% de ellos, y la mayor parte se manifiesta en los primeros días del nacimiento. Difícilmente pasan desapercibidas, como sucede con las malformaciones del corazón y, cuando llega a darse el caso, las posibilidades de que el niño evolucione satisfactoriamente se reducen, aun a pesar de realizar una reparación quirúrgica adecuada. Las malformaciones más frecuentes son fístula traqueoesofágica, estenosis pilórica, atresia duodenal, páncreas anular, ano imperforado y enfermedad de Hirschsprung. Cabe señalar que estas enfermedades no sólo se presentan en el niño Down.

La Fístula traqueo-esofágica consiste en la presencia de una comunicación anormal entre el esófago y la tráquea (que está detrás del esófago y por la que llega el aire a los pulmones), lo que propicia que parte del alimento que pasan por el esófago rumbo al estómago, sea desviado hacia la tráquea y de ahí al pulmón, lo que provoca irritación del mismo.

Para la resolución adecuada del problema, se requiere que el diagnóstico se establezca minutos u horas después del nacimiento del bebé, lo que garantiza que con un manejo adecuado de los médicos cirujanos pediatras se resuelva satisfactoriamente. Cuando se difiere el diagnóstico por 24 a 72 horas, también se pueden obtener buenos resultados, pero con mayores dificultades para el bebé llegando a fallecer en algunos casos.

La estenosis pilórica es un estrechamiento del píloro que, es una válvula que se abre o se cierra durante la digestión, para que continúe el paso del alimento hacia el duodeno. Las manifestaciones de esta enfermedad se inician entre la cuarta y sexta semana de edad, y se caracteriza porque empiezan a aparecer vómitos cada vez más frecuentes y expulsados a distancia, en un niño que por otra parte se encuentra hambriento.

La atresia duodenal, es una malformación en la que se encuentra obstruida internamente por una especie de capa, la luz o conducto del duodeno. El páncreas anular también genera una obstrucción del duodeno, producida por una especie de anillo que el páncreas forma, lo que condiciona una especie de estrangulamiento externo del duodeno. Las manifestaciones clínicas que el niño

presenta se hacen evidentes poco tiempo después del nacimiento, una vez que empieza a tomar su leche materna o biberón. El signo más importante es el vómito, con la característica de que tiene contenido de bilis (color amarillo verdoso), y cuando así suceda en un niño Down debe pensarse en atresia duodenal hasta no demostrar lo contrario. El diagnóstico se establece generalmente con una radiografía del abdomen y la solución del problema es quirúrgica, con buenos resultados.

El ano imperforado se refiere, en términos generales, a la ausencia de la abertura que normalmente tiene el ano y el diagnóstico debe realizarse en los primeros minutos después del nacimiento; existen diversos tipos de esta malformación.

El tratamiento, al igual que en las demás malformaciones, es quirúrgico y se tendrán menores repercusiones conforme el diagnóstico se efectúe tempranamente en relación con el nacimiento.

La enfermedad de Hirschsprung, se debe a la ausencia de ciertas células nerviosas que normalmente deben estar presentes en el recto y en el colon (intestino grueso). Estas células permiten al intestino tener un movimiento normal y, de esa manera, expulsar las heces fecales por el ano.

La manifestación más común de la enfermedad es cuando pasan dos o más días sin que el niño evacue y, cuando lo hace, en lugar de ser de consistencia dura es blanda.

En general, el diagnóstico de esta enfermedad se debe realizar en los primeros meses de edad, pero será muy importante tener en mente al igual que con los vómitos, que no es raro que el niño pase por períodos de estreñimiento, sin que esto signifique que tenga la enfermedad de Hirschsprung. Sin embargo, ante la duda siempre deberá consultar ese con su médico.

6.3. MALFORMACIONES OFTALMOLÓGICAS:

Existen algunos trastornos de los ojos que pueden presentarse con mayor frecuencia en el niño con Síndrome de Down. Lo anterior es cierto para las cataratas, que pueden presentarse en la edad infantil y frecuentemente se observa en los adultos Down. Las cataratas se refieren a una opacidad anormal de lo que en el ojo funciona como un lente, parte anatómica que se conoce como cristalino. Las cataratas se manifiestan por visión borrosa, que se hace cada vez más evidente al transcurrir los años. Por medio de la exploración del ojo se puede apreciar que existe opacidad progresiva del cristalino, que en situaciones de normalidad es transparente y permite ver las partes internas del ojo. Cuando se presenta en un individuo con Síndrome de Down en general no afecta en forma importante la visión y, por tanto, ocasionalmente requiere que se efectúe alguna intervención quirúrgica para corregirla.

El estrabismo (que tengan los ojos desviados o “bizcos”), es otra complicación que puede presentarse con mayor frecuencia en los niños Down. Cuando aparece durante el primer año de la vida, no deben tomarse medidas especiales, ya que en la mayoría de los casos desaparecerá de manera espontánea; pero si

persiste después de esa edad, es necesario que el niño sea valorado por un médico especialista (oculista), ya que puede presentar pérdida de la visión en alguno de los ojos si no se realizan medidas específicas de tratamiento, por lo que la identificación en épocas tempranas de la vida es indispensable.

Algunos trastornos de la visión como la miopía, se presentan en un 80% de los niños Down, por lo que se considera indispensable que, aunque no presente alteraciones en la visión, el niño Down sea rutinariamente evaluado por el oftalmólogo desde los 4 o 6 años. Ésta es la edad en que habitualmente el niño puede colaborar con el médico y así el oftalmólogo puede percatarse del defecto visual que éste padece e indicar el tipo específico de lentes que deberá usar. Lo anterior es muy importante, ya que si existen problemas de la "vista" y no se corrigen a tiempo, se dificulta notablemente el aprendizaje del niño en las escuelas, y por tanto, sus posibilidades de lograr un mayor desarrollo.

Una enfermedad rara en los individuos con Síndrome de Down, pero que cuando se llega a manifestar representa un problema importante, es el queratocono, que consiste en un adelgazamiento y abultamiento de la córnea (la niña de los ojos). Habitualmente aparece durante la pubertad o adolescencia y su manifestación inicial más frecuente es la reducción rápida y progresiva de la agudeza visual.

6.4. PROBLEMAS DE AUDICION (HIPOACUSIA)

Otro problema que se encuentra comúnmente en el niño Down es el relacionado con la disminución de su capacidad de escuchar u oír, a lo que se conoce como hipoacusia.

Esta situación se ha presentado en diferentes grupos con una frecuencia que oscila de 8 a 70% de los niños. Las diferencias tan importantes en los porcentajes se explican por diversos factores, como son la época en que fueron realizados los estudios, las edades de los individuos evaluados, si eran niños que vivían en su domicilio o en una institución, así como el tipo de aparato usado para poder determinar si existe o no disminución de la audición. Independientemente de la frecuencia, lo que sí es un hecho es que cuando existe la hipoacusia es común que sea de grado ligero o moderado y la causa es la presencia de un líquido (que no debería estar) alojado en el oído medio.

De lo anterior se infiere la necesidad, de que el niño Down sea sometido a valoración periódica por su médico pediatra, tanto para identificar problemas de disminución de la agudeza auditiva, como para aquellos casos en que existe sospecha de líquido en el oído medio y, en su caso, ser valorados por el otorrinolaringólogo.

Se considera que el grado de disminución de la audición es leve cuando se encuentra de 26 a 45 decibeles (unidades que miden el grado de audición); moderada cuando es de 46 a 65; grave, de 66 a 85; y profunda, con 86 decibeles o más.

Es necesario que el primer año de edad se realice en todo niño con Síndrome de Down una evaluación de su función auditiva con la técnica conocida como potencial auditivo evocado del tallo cerebral. Si el resultado del estudio es normal, no se justifica repetirlo, excepto en pacientes que presentan infecciones repetidas del oído medio.

Para niños mayores de 6 a 8 años de edad, puede realizarse otro procedimiento que también evalúa la capacidad de oír denominado audiometría tonal, con la diferencia de que en esta técnica el individuo tiene que colaborar y al menos entender órdenes sencillas.

La importancia de la audición en los niños Down estriba, en que es fundamental comprobar que este sentido tiene niveles normales, para asegurar que su aprendizaje sea mucho más eficiente; en caso contrario es preciso tomar las medidas adecuadas para lograr el mejor funcionamiento posible, ya sea con tratamiento médico, cirugía o aparatos.

6.5. ENFERMEDADES DE LA SANGRE:

Desde la descripción original, en el año de 1957, por Krivit y Good, de que el individuo con Síndrome de Down tiene una mayor frecuencia de leucemia, se detectaron diferentes frecuencias de presentación, las que difieren, como en los otros padecimientos señalados, por los métodos que se utilizan para el diagnóstico, las características de la población en la que se estudió (edad, sexo, etc., así como la época. Sin embargo, se acepta, en términos generales que el niño y el adolescente con Síndrome de Down tiene una probabilidad de 10 a 20

veces mayor de padecer leucemia, que los individuos no Down. Existen dos variedades de leucemia presentes en la población en general, la linfoblástica aguda y la no linfoblástica aguda, ambas ocurren en la misma proporción, es decir, no predomina una sobre otra.

La causa de la leucemia en los individuos Down se desconoce aún, aunque se piensa que tiene relación con los genes ubicados en el cromosoma 21. Algunos investigadores piensan que el gen conocido como AML1/PEP2, que se encuentra ubicado en la región crítica del Síndrome de Down, pudiera estar relacionado con dos traslocaciones cromosómicas.

La leucemia entre los individuos con Síndrome de Down y no Down es similar en cuanto al momento de aparición, sexo, raza, tipo de leucemia, marcadores de superficie celular, número de leucocitos en la cuenta inicial diagnóstica, cantidad de hemoglobina; crecimiento ganglionar, presencia de masas mediastinales, participación del sistema nervioso previo al tratamiento grupos pronósticos definidos por la edad y cuenta inicial de células blancas. Sin embargo, los Down presentan con menos frecuencia el bazo con aumento de tamaño al momento del diagnóstico, las cifras de sus plaquetas es baja y es común que tengan concentraciones normales o elevadas de inmunoglobulinas IgG e IgA.

Se ha notado que la posibilidad de lograr la remisión (quitar la evidencia clínica y de laboratorio de la enfermedad después de iniciado el tratamiento) es ligeramente menor en el Down: la mortalidad durante la terapia de inducción es

ligeramente más alta, la posibilidad de sobrevivir la leucemia después de cinco años de tratamiento es más baja.

Aparte de lo mencionado, se puede decir que en la actualidad y seguramente en los próximos años, las posibilidades de que un niño con leucemia salga adelante son elevadas, tenga o no Síndrome de Down, por lo que la familia deberá poner el máximo de sus esfuerzos para sortear todos aquellos eventos que se presentan en estos niños.

El tratamiento de estos casos debe ser llevado a cabo por personal médico altamente especializado (oncólogos, hematólogos) y con amplia experiencia en niños. En términos generales, consiste en la administración de drogas quimioterápicas, el tipo dependerá de la variedad de leucemia y otras condiciones. Además de las drogas, en algunos casos se utiliza la radioterapia y, en épocas recientes, el trasplante de médula ósea.

Se ha encontrado que la leucemia congénita que se presenta en el recién nacido y que es de aparición rara, es más frecuente en los niños con Síndrome Down, al igual que la reacción leucemoide (elevación importante de los leucocitos en la sangre), con la diferencia de que esta última tiene una evolución totalmente benigna y se resuelve sin ningún tratamiento especial.

Cabe señalar que aun cuando puede presentarse la leucemia en los niños con Síndrome Down, no debe ser un motivo de preocupación permanente de los padres, de tal modo que les impida realizar todas las actividades que ellos requieren, para llevarlos a la edad adulta en las mejores condiciones posibles y

que, al igual que los no Down, se encontrarán con multitud de riesgos que todo individuo tiene que sortear o afrontar, con la diferencia de que en la actualidad existen mayores posibilidades de curarlos o controlarlos.

7. ENFERMEDADES ASOCIADAS:

7.1. DISCAPACIDAD Y SINDROME DE DOWN

Un punto que evidencia la importancia de este proceso es la divergencia en torno a la denominación que se asignan a diversas instituciones (impedidos-O.N.U.; minusválidos-Santa Sede; deficientes-O.M.S.; incapacitados-O.I.T.; etc.) si bien estos términos se consideran equiparables, cada uno remite a un contexto teórico y valorativo y a la vez se expresan en las investigaciones y en las medidas que en relación a ella se emprenden.

Liliana Pantano (1993), destaca el valor de la vida, de las diferencias humanas y de la salud en esta construcción. La vida humana con un valor intrínseco y como un derecho innegable, las diferencias en relación a la individualidad e irrepetibilidad de cada ser humano con la consecuente idea de respeto a cada persona por derecho propio. A la salud, entendida no solo como la ausencia de enfermedad, sino también como bienestar integral, en referencia a la calidad de vida.

En Panamá, está consignado en la Ley N°42 de 27 de agosto de 1999, Por la cual se establece la equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad en el Artículo 1:

“Se declara de interés social el desarrollo integral de la población con discapacidad, en igualdad de condiciones de calidad de vida, oportunidades, derechos y deberes, que el resto de la sociedad, con miras a su realización personal y total integración social. También se declaran de interés social, la asistencia y tutela necesarias para las personas que presenten una disminución profunda de sus facultades”
(Ley 42, 1999).

Y en dicha Ley, se define como Discapacidad: como una “alteración funcional, permanente o temporal, total o parcial, física, sensorial o mental, que limita la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal en el ser humano”.

Con respecto al término discapacidad puede comprenderse más claramente si se los considera como un proceso.

En la concepción de discapacidad pueden integrarse, en una línea secuencial, las nociones de daño, déficit y desventaja, tal como lo establece la OMS/OPS en la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud, (CIF) que define discapacidad como: *“toda limitación en la actividad y restricción en la participación, que se origina en una deficiencia física, sensorial,*

psíquica y/o mental que afecta a una persona de forma permanente en su desenvolvimiento cotidiano y en su relación con el entorno físico social”.

Según esto, el daño aparece a partir de una patología diagnóstica, permanente o transitoria de la estructura o de la función fisiológica, psicológica o anatómica. A este daño sigue una pérdida o reducción de habilidades para llevar a cabo actividades y funciones del cuerpo esperadas, lo que puede entenderse como un déficit.

Ladesventaja representa las consecuencias sociales y ambientales que sufre una persona al verse limitado o impedida en el desempeño de una función que es tenida como normal según la edad, factores sociales y culturales.

Dos líneas integradas a trabajar en torno a la discapacidad, propuestas por Liliana Pantano (1993) son:

La rehabilitación: a nivel individual, en tanto las acciones a lograr el desarrollo óptimo de las capacidades y potencialidades, poniendo énfasis, no en los déficits, sino en las aptitudes.

La integración: en lo comunitario, planteada la dimensión de problemática social de la discapacidad, entendidas estas acciones como alternativa de participación integral en la vida de sociedad, mejorando así, su calidad de vida.

En referencia a ello, Enrico Montobbio sostiene que esta integración a la sociedad no es solo una oportunidad para las personas con Síndrome de Down,

sino también para la sociedad misma, en tanto nos permitirá la posibilidad de aceptar la diferencia como valor.

Las posibilidades de desarrollo psicosocial en las personas con Síndrome de Down, permanecen en constante discusión.

Tomando la postura de González Uscategui, citado por Eugenia Yadarola, 1996), *“se entiende por desarrollo psicosocial el despliegue progresivo de la capacidad del ser humano de interactuar con su medio ambiente”*.

Incluso para este mismo autor, hablar de socialización del individuo implica una estrecha relación con su capacidad intelectual; *“las posibilidades de interacción con otros seres están determinadas por la capacidad de entender el contacto social, tomar decisiones, resolver situaciones y problemas y aplicar las enseñanzas de la experiencia”*.

Es decir que de acuerdo a esta primera postura ante la socialización de las personas con Síndrome de Down, las mismas tendrán menos posibilidades que cualquier persona de acceder a una vida social, ya que el autor considera que, al hablar de capacidades del ser humano a una vida social, hace referencia a factores tanto cognitivos, afectivos sociales, del lenguaje, etc., que desde su perspectiva se ven minimizados en las personas afectadas por este síndrome.

En contraposición que resalta tal vez las diferencias y no las semejanzas en el desarrollo de las personas con Síndrome de Down y personas sin Síndrome de Down, surgen otros autores expresando que si bien existen características

particulares (bio-químicas) en las personas con Síndrome de Down, que influirían en su modo de interacción con el mundo y con las cosas, y tal vez acentúen su diferencia, además hay que reconocer aquellos aspectos comunes a las personas normales.

En respuesta a esto, Yadarola (1996), afirma: *“...los aspectos descritos en su neurodesarrollo, condicionan el desarrollo de un niño con Síndrome de Down y sus oportunidades de integrarse socialmente, mientras más complicaciones biomédicas y perceptivas presente, mientras menos posibilidades intelectuales y de comunicación oral, más dificultades y obstáculos va a tener”,* pudiendo agregar menos posibilidades de pertenecer a su grupo social.

En el estudio sociopedagógico realizado por esta autora entre los años 1990 y 1993, acerca de la integración de niños con Síndrome de Down a escuelas comunes, la misma arriba a importantes conclusiones referidas al desarrollo psicosocial de estos niños, siendo una de las más importantes a los fines de este trabajo: *“a mayor integración psicosocial del niño en diversos ámbitos (familiar, escolar, comunitario, etc.) mayor es su posibilidad de desarrollo psicosocial. A su vez, a mayor desarrollo psicosocial, mayores posibilidades de ampliar sus ámbitos de integración psicosocial”.* (Yadarola, 1996).

8. INVESTIGACIONES INTERNACIONALES Y NACIONALES:

8.1. INVESTIGACIONES INTERNACIONALES:

Tanto a nivel internacional como nacional, esta situación ha sido estudiada, por lo que a continuación presentamos algunos estudios y sus resultados obtenidos en algunos países.

1. Revista Española "Síndrome de Down" N°.34 de mayo de 1995, que hace referencia a la relación entre la edad materna y la tasa promedio de nacimientos de niños con Síndrome de Down:

**Tasa promedio de nacimientos de niños con Síndrome de Down
según la edad de la madre:**

Edad materna (años)	Síndrome de Down (x 1000)*
15	1.0
16	0.9
17	0.8
18	0.7
19	0.6
20	0.6
21	0.6
22	0.7
23	0.7
24	0.8
25	0.8
26	0.9
27	0.9
28	1.0
29	1.0
30	1.1
31	1.1
32	1.3
33	1.7

Edad materna (años)	Síndrome de Down (x 1000)*
34	2.2
35	2.7
36	3.5
37	4.5
38	5.7
39	7.2
40	9.2
41	11.7
42	14.9
43	19.0
44	24.2
45	30.8

Fuente: Revista Española "Síndrome de Down" Nº.34 de mayo de 1995.

2. El ABC para el diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas en la atención primaria de salud, por: Julia Surí González, María Antonia Ocaña Gil, María del Rosario Liriano Ricabal, Luisa Días Requeiro, Antonio Masó Rangel, Sonia González Sosa, Cuba.(2009)

Registros estadísticos realizados por la Organización Mundial de la Salud (OMS), informan que de un 1,5-6,5 % de los recién nacidos tiene una anomalía congénita de diferente tipo, y que cerca de un 2-3 % nace con severas y hasta letales anomalías genéticas, lo que en nuestro país corresponde a una tasa de 3,8-3,9 por 1 000 nacidos vivos.

En Cuba, se calcula que alrededor de 2 000 niños al año nacen con algún tipo de enfermedad hereditaria y que un elevado por ciento de estas se acompaña

de alteraciones neurológicas graves, las cuales pueden llevar a la muerte o a situaciones de discapacidad.

Es fundamental que la preparación del personal que de una forma u otra está vinculado al Programa Materno-Infantil, sea lo más completa y actualizada posible. La docencia relacionada con estos temas se imparte desde el pregrado, en el segundo año de la carrera de Medicina, y también en la enseñanza posgraduada, en el segundo año de la residencia en Medicina General Integral, a través de la asignatura Genética Médica.

Dentro de este programa ocupa primordial valor la pesquisa para el diagnóstico y prevención de las malformaciones congénitas y enfermedades hereditarias.

Para llevar a cabo esta labor es importante la adopción y cumplimiento del programa en la Atención Primaria de Salud y más específicamente en los Consultorios Médicos de la Familia, de ahí la importancia de contar con un manual que recoja sus principales aspectos, de forma tal que pueda ser útil no sólo para los médicos y enfermeras de la familia, sino también para todos aquellos que de una forma u otra estén relacionados con el noble empeño de proporcionar a la pareja la posibilidad de tener hijos sanos, y en una dimensión más amplia desde el punto de vista social, disminuir los índices de discapacidad y elevar la calidad de vida del pueblo.

La Atención Primaria de Salud es el escenario fundamental para el control y seguimiento a las embarazadas, esencial para el desarrollo del programa de diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas.

3.- Experiencia de la Policlínica Interdisciplinaria de Atención al Niño con Síndrome de Down (PIANSD) del Servicio de Recién Nacidos del Centro Hospitalario Pereira Rossell. Montevideo Uruguay.

La Policlínica Interdisciplinaria de Atención al Niño con Síndrome de Down brinda asistencia desde el nacimiento hasta el segundo año de vida,

Objetivo: describir la mortalidad observada y las enfermedades asociadas diagnosticadas en el primer año de vida en los niños con Síndrome de Down atendidos en la policlínica.

Material y Métodos: niños con Síndrome de Down nacidos o derivados al Servicio de Recién Nacidos del Centro Hospitalario Pereira Rossell, desde el 7 de enero de 2003 al 30 de abril del 2005.

Resultados: Fueron derivados a la PIANSD 45 niños. De éstos, cuatro (8,9%) fueron trasladados en el período neonatal desde el interior del país.

- Correspondieron al sexo masculino 24 (53,3%).
- Con respecto al cariotipo presentaron trisomía libre 42 niños (93,3%), tres (6,7%) traslocación 14.21.
- Las madres mayores de 35 años en el momento del embarazo son 22 (48,9%). Estas gestantes tenían indicación de estudio prenatal y se

realizó en 2 (9,1%). Todas tenían más de un control en su embarazo. En una se realizó diagnóstico prenatal por estudio cromosómico en líquido amniótico luego de la punción. En una madre se realizó translucencianucal y ecografía estructural que fueron informadas como normales.

- Cuatro madres (8,9%) tenían menos de 20 años.
- Fallecieron 8 niños (17,8%). Todos presentaban cardiopatía congénita, en tres casos asociada a malformación digestiva.
- Fallecieron tres niños en el período neonatal por infección intrahospitalaria y cinco niños entre el mes y el año de vida debido a infección respiratoria.
- Se destaca con un 80% la alta incidencia de malformaciones en esta serie. Las cardiopatías congénitas se presentaron en el 71,1% de los casos, de ellos 34,4% necesitó resolución quirúrgica. La cifra de cardiopatías congénitas es más elevada que la informada en la bibliografía internacional y en nuestro medio, cercana al 50% .
- El relevamiento realizado por la Asociación Down del Uruguay informa una incidencia de 34,3% antes de los 5 años. Este hecho puede deberse a características propias de la población atendida y a la realización de estudio eco cardiográfico en el 100% de los niños en el período neonatal,

que permite detectar cardiopatías congénitas de resolución espontánea en los primeros años de vida, o la muerte de los niños inmediata al embarazo, que determina que algunos niños con cardiopatía no sean captados por la Asociación Down.

- Los niños con SD que asocian cardiopatía congénita de corrección quirúrgica requieren más días de internación en el primer año de vida y presentan peor desarrollo neurológico al segundo año de vida.
- La incidencia de alteraciones oftalmológicas se incrementaron el crecimiento del niño, alcanzando 8,1% en la población que cumple un año de vida con seguimiento en la PIANSD, aunque son menores que el 38% en el primer año según lo informado por Roizen.
- Se detectaron tres casos de cataratas congénitas en 34 recién nacidos.
- La incidencia de hipotiroidismo aumenta desde 2,2% al nacimiento hasta 18,2% en los niños que cumplen un año de seguimiento, levemente más elevada que el 15% del informe de la Academia Norteamericana de Pediatría.
- La incidencia de hipotiroidismo sigue aumentando con la edad hasta valores de 27,9% según algunos autores, especialmente en los menores de 6 años.

A partir de la experiencia de la PIANDS podría considerarse la necesidad de realizar una dosificación de hormonas tiroideas más entre los 6 y 12 meses de vida. Esto facilitaría un diagnóstico y tratamiento precoz disminuyendo la morbilidad en estos pacientes y el agravamiento de su desarrollo intelectual.

Conclusiones: La atención de un grupo interdisciplinario permitió identificar que el Síndrome de Down conlleva una alta morbimortalidad y responde a los múltiples problemas que enfrentan estos niños y sus familias. Permitió el diagnóstico temprano y tratamiento de las patologías presentes. Se destaca alta mortalidad, alta incidencia de cardiopatía congénita e hipotiroidismo observada en esta muestra. Se debe considerar el estudio de detección de hipotiroidismo, más frecuentes que lo indicado en nuestro medio en la actualidad.

8.2. INVESTIGACIONES NACIONALES:

1. Estudio del Síndrome de Down en Panamá: en relación a estudios asociados al Síndrome de Down en nuestro medio revisamos la literatura de investigaciones médicas del complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid de la Caja de Seguro Social y en el Hospital del Niño, lo siguiente:

En 1984, los Doctores Chorres, Grimaldo, Lee y el genetista John Ward realizaron una investigación sobre la incidencia de manifestaciones congénitas en el servicio de neonatología del Complejo Hospitalario Metropolitano durante un período de 10 años, comprendidos en 1972 a 1982 (Revista Médica. Caja del Seguro Social, 1984).

En dicha investigación se concluyó que:

1. La incidencia de malformaciones congénitas detectadas en el período de 10 años en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid es de 12.6 x 1,000 nacidos vivos.
2. La incidencia de Síndrome de Down en esta institución es de 1.7 x 1,000 nacidos vivos o uno en 854 nacidos vivos.
3. La incidencia de malformaciones congénitas, a pesar de la variabilidad de criterios de inclusión de diagnósticos y clasificaciones, es comparable a las cifras obtenidas en la literatura médica, así como la incidencia del Síndrome de Down.
4. La distribución de los casos de malformaciones congénitas según el número de embarazos revela que el 34% ocurrieron en el primer embarazo; 25.5% en el segundo embarazo y 16.9% en el tercer embarazo. (ver cuadro N°.5).
5. La edad materna promedio fue de 27.3 años con extremos de 13 y 46 años. La distribución de los casos de malformaciones según el grupo de edad materna revela que la mayoría (66.41%) se presentan en madres de 20 a 29 años. (ver cuadro N°. 6).

CUADRO No.5. CASOS DE MALFORMACIONES SEGÚN EL NÚMERO DE EMBARAZOS C.H.M.C.S.S. (1972-1983)

N° de Embarazadas	Casos	Porcentaje
TOTAL	596	100
1	208	34.90
2	152	25.50
3	101	16.95
4	52	8.72
5	38	6.38
6	19	3.19
7	10	1.68
8	5	0.84
9	4	0.67
10 o más	7	1.17

Fuente: Chorres, Grimaldo, Lee y Ward. Hospital Metropolitano. 1984

CUADRO No.6. CASOS DE MALFORMACIONES SEGÚN LA EDAD DE LA MADRE C.H.M.C.S.S. (1972-1983)

Edad de la madre	Casos	Porcentaje
TOTAL	560	100
10 - 14	1	0.18
15 - 19	33	5.89
20 - 24	189	33.75
25 - 29	184	32.86
30 - 34	94	16.79
35 - 39	42	7.50
40 - 44	16	2.86
45 - 49	1	0.18

Fuente: Chorres, Grimaldo, Lee y Ward. Hospital Metropolitano. 1984

2. En 1987, los médicos MORENO, SHAKALLI y GORRIZ, realizaron otros estudios denominados "Síndrome de Down y Leucemia", encontrándose que 9 eran recién nacidos, de los cuales 7 presentaban leucemia mieloblástica aguda,

uno leucemia linfoblástica aguda y el otro era una reacción leucemioide. En el resto de los 33 pacientes no se encontró asociación con la leucemia tipo mieloblástica aguda. Con la interrelación, los investigadores confirmaron lo que investigadores de diferentes países concluyeron: que la leucemia en Síndromes de Down ocurre con una incidencia de 3 a 20 veces mayor que en niños normales. Plantean finalmente los autores en su investigación que “en el análisis de todos los estudios revisados se concluye que entre los recién nacidos con Síndrome de Down la frecuencia de leucemia mieloblástica es de 58% y de la linfoblástica es de 42%”. (Moreno, 1987).

2. En la Revista Médica de la Caja del Seguro Social, Volumen 19, No.3, de septiembre de 1987, la laboratorista clínica Zoila Benítez y el médico genetista John Ward se publica el estudio “Los Cromosomas del Síndrome de Down”. En este trabajo se analizaron los cariotipos de 298 pacientes con Síndrome de Down obtenidos en los años 1976 a 1990, encontrándose que la forma clásica de trisomía 21 libre fue la más frecuente con 269 pacientes lo que representó un 90%. Había 14 pacientes con mosaicismos y 15 con traslocación, representando cada uno el 5%. Se concluyó que la anomalía cromosómica más fácilmente observada en nuestro medio es el Síndrome de Down en su forma clásica de Trisomía 21 libre y esto coincide con la literatura mundial.

3.. En 1995, en la Revista Médica de la Caja del Seguro Social, Volumen 20 No.3, el Dr. Luis Morales T., presentó el trabajo investigativo “Enfermedades cardíacas en el Síndrome de Down”, a través del cual se planteaba como

objetivo determinar la frecuencia y los tipos de cardiopatías congénitas que presentan los niños atendidos en el Hospital del Niño con el Síndrome de Down.

Entre los principales resultados que recogió el estudio podemos señalar:

- 1 La edad en que se realizó la evaluación cardiológica osciló entre un día de vida a 19 años de edad. La mayor parte de los pacientes eran menores de un año y no hubo diferencia en relación al sexo.
- 2 La edad materna osciló entre los 14 y 45 años de edad. Se detectaron 68 tipos de enfermedades cardíacas en 62 niños, lo que representa una frecuencia de 58%.
3. El defecto más frecuente encontrado en nuestra serie fue el de la comunicación interventricular en un 38%, el defecto septalatrioventricular en un 23.5% y el ductus arterioso persistente en un 20.5%. El defecto de los tabiques es responsable del 75% de las malformaciones en el Síndrome de Down.
- 4 De estos pacientes, cinco fallecieron durante el período de estudio: cuatro con cardiopatía (dos con comunicación interventricular y uno con defecto septalatrioventricular parcial) y uno con neumonía. Los niños que presentaban cardiopatía tenían menos de cuatro meses al fallecer y el niño con neumonía tenía dos años de edad.
- 5 Se encontraron otros defectos asociados en un 15% de los pacientes, en donde se incluyen las malformaciones de los sistemas: músculo-

esquelético, ocular, tubo digestivo, pulmonar y genital. Hallamos además, una asociación con miocardiopatía dilatada en un 2.9% y con el Síndrome de Precipitación en un 1.4%, los únicos niños con cardiopatías clonógena fueron los que tenían tetralogía de Fallot.

Observamos a través de los estudios presentados, que el Síndrome de Down en Panamá no ha sido investigado con mucha frecuencia, de allí que no se posean datos previos en relación a las variables que en el Síndrome de Down nos interesa investigar.

9. HIPÓTESIS DE LA INVESTIGACIÓN:

- 1.. Existe relación entre la prevalencia de malformaciones congénitas y el diagnóstico de Síndrome de Down en niños atendidos, con dicho síndrome, en el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, durante los años 1995 a 1999.
- 2.. Existe relación entre la prevalencia de enfermedades asociadas y el diagnóstico de Síndrome de Down en niños atendidos, con dicho síndrome, en el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, durante los años 1995 a 1999.

9.1. HIPÓTESIS ESTADÍSTICA:

Hipótesis N°. 1

Ho

No existe relación entre la aparición de malformaciones congénitas y el diagnóstico de Síndrome de Down.

Hi

Existe relación entre la aparición de malformaciones congénitas y el diagnóstico de Síndrome de Down.

Hipótesis No. 2

Ho

No existe relación entre la aparición de enfermedades asociadas y el diagnóstico de Síndrome de Down.

Hi

Existe relación entre la aparición de enfermedades asociadas y el diagnóstico de Síndrome de Down

10. VARIABLES DE ESTUDIO:

10.1 Diagnóstico de Síndrome de Down:

Conceptual: Alteración cromosómica en forma de trisomía 21 y más raramente traslocación 15/21 y 21/21, caracterizada por debilidad y aspecto típico de los facias y retraso mental (Perera M.2001)

Operacional: Diagnóstico dado a través de un cariotipo que sugiere la presencia de trisomía 21 en niños atendidos en el Hospital del Niño y en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid durante los años 1995 a 1999.

10.2. Malformaciones congénitas:

Conceptual: Trastorno, usualmente congénito, del desarrollo o morfogénesis normal de los órganos y tejidos con la consiguiente perturbación funcional más o menos grave, pero que supera los límites de la variabilidad normal nominal. (Jorde L. 2005)

Operacional: Trastorno congénitos del desarrollo o morfogénesis normal de los órganos y tejidos, asociados a perturbación funcional en niños con Síndrome de Down atendidos en el Hospital del Niño y en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid durante los años 1995 a 1998.

Para los efectos del presente estudio se consideran las diferentes y variadas formas de malformaciones cardíacas, oftalmológicas y gastrointestinales.

10.3. Enfermedades Asociadas.

Conceptual: Alteraciones en el normal estado físico de alguna parte del organismo o de su totalidad que se presenten con alto nivel de relación con el Diagnóstico de Síndrome de Down. (Jorde L. 2005).

Operacional: Alteraciones en el normal estado físico de alguna parte del organismo o de su totalidad que se presenten en niños diagnosticados con

Síndrome de Down atendidos en el Hospital del Niños y en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid durante los años 1995 a 1998. Las enfermedades que se consideran asociadas al diagnóstico de Síndrome de Down en este estudio son: Hipotiroidismo, Leucemia, Hipoacusia, Hiperbilirrubinemia e Hipoxia.

Las variables que se analizan en el estudio son:

Variables Independientes:

Diagnóstico de Síndrome de Down

Variables Dependientes:

- Malformaciones congénitas

Tipo Cardíaco

Tipo Oftalmológico

Tipo Gastrointestinales

- Enfermedades asociadas

Hipotiroidismo

Leucemia

Hipoacusia

Hiperbilirrubinemia

Otras Variables:

- Factor de riesgo:

Edad de la madre

Sexo de la persona con Síndrome de Down

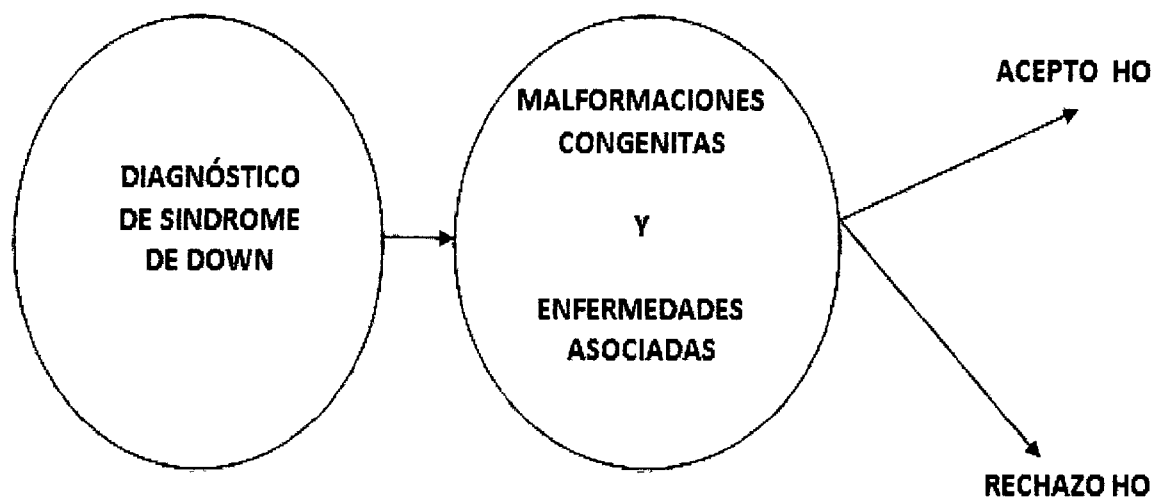
Número de embarazo

Número de hijos

11 ESQUEMA DE VARIABLES DE LA PREVALENCIA DEL IMPACTO DEL
DIAGNÓSTICO DE SINDROME DE DOWN EN LA PREVALENCIA DE
MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y ENFERMEDADES ASOCIADAS

VARIABLE INDEPENDIENTE

VARIABLE DEPENDIENTE



CAPÍTULO III

MARCO METODOLÓGICO

A. TIPO DE INVESTIGACION:

Esta investigación se enmarca dentro de los estudios epidemiológicos de tipo analítico de prevalencia, donde se describen las malformaciones congénitas y las enfermedades asociadas al Síndrome de Down durante el periodo 1995 - 1999. En relación al tiempo, es retrospectivo contrastado con definiciones científicas de estudios recientes.

B. POBLACIÓN Y MUESTRA:

La población y muestra estuvo constituida por todos los niños y niñas atendidos en el Hospital del niño y en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid durante los años 1995 a 1999, diagnosticados con Síndrome de Down, los cuales hacen un total de 247 niños, teniendo como criterio la condición que tengan en su expediente clínico: diagnóstico de malformaciones congénitas (cardíacas, oftalmológicas y gastrointestinales) y enfermedades asociadas al Síndrome de Down (Hipotiroidismo, Leucemia, Hipoacusia e Hiperbilirrubinemia).

Los 247 sujetos examinados a través de los expedientes clínicos estaban clasificados en cuanto a su diagnóstico según las normas establecidas por las dos instituciones de salud señaladas que utilizan el sistema de clasificación internacional de enfermedades correspondiente a la versión en español de la ICD, siglas de International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems por el cual se determina la clasificación y codificación de las enfermedades y una amplia variedad de signos, síntomas, hallazgos anormales, denuncias, circunstancias sociales y causas externas de daños y/o enfermedad.

C. TÉCNICAS PARA LA RECOLECCION DE DATOS:

La técnica utilizada para la recolección de los datos fue El Cuestionario, previamente estructurado y validado, el cual se elaboró en base a los expedientes clínicos de los pacientes que conformaron la muestra, según el tipo de archivo en el Hospital del Niño y en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid.

El cuestionario consta de 21 ítems divididos de la siguiente manera:

- 3 ítems de datos generales.
- 8 ítems relacionados a los factores de riesgo.
- 10 ítems relacionados a las malformaciones congénitas, enfermedades asociadas y otras variables de persona.

En la elaboración del cuestionario se consultó expertos, como los Doctores: Gladys Cossio, Genetista del Hospital del Niño; y Luis Sotillo, del Departamento de Genética de la Clínica Especializada de la Caja del Seguro Social.

En el cuestionario se incluyeron reactivos que permiten medir la presencia o no de las variables dependientes: Malformaciones congénitas, enfermedades asociadas y edad de la madre como factor de riesgo en niños diagnosticados con Síndrome de Down.

D. DISEÑO ESTADÍSTICO

El análisis de los datos se realizó mediante el uso de:

- Los indicadores de cada variable se presentan con frecuencia y porcentaje, por lo tanto su análisis es descriptivo.
- Tablas de frecuencia, que permiten describir el problema; además se trabajó con tablas de contingencias (Ji cuadrado) de doble entrada, ya que ésta permite mayor flexibilidad de los indicadores que se midieron.
- La razón de disparidad (O.R.) ya que en este estudio no se conoce la incidencia real de los factores de riesgo, relacionados a la madre.
- La interpretación se realizó en base a los parámetros que ordinariamente se emplean para medir la significancia estadística de

la Chi cuadrado, OR, límite de confianza con valor p y Coeficiente de Pearson.

E. REPRESENTACIÓN DE DATOS A RECOLECTAR:

La representación de datos a recolectar se hizo por medio de tablas, cuadros y FIGURA s, indicando los resultados por frecuencia y porcentaje.

En el caso específico de los factores de riesgo relacionados a la madre, los datos se representan a través de una tabla de contingencia de doble y triple entrada.

Los cuadros, tablas y FIGURA s que se presentan se elaboraron con los programas Word y Excel.

CAPITULO IV

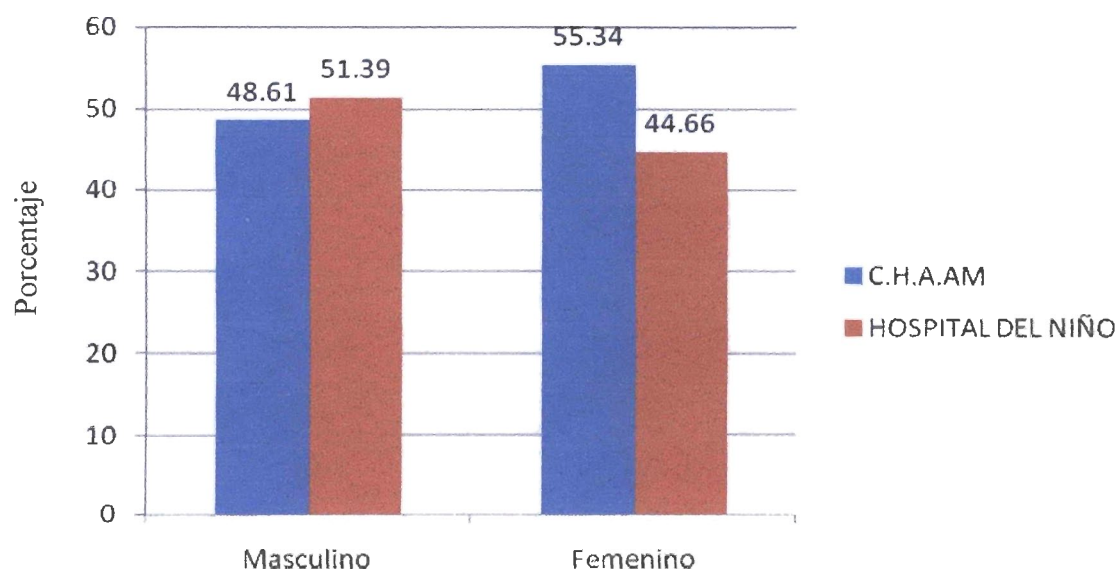
**PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS
DE LOS RESULTADOS**

CUADRO No. 1: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN POR SEXO SEGÚN INSTITUCIÓN DE SALUD, REPÚBLICA DE PANAMÁ. AÑO 1995-1999

INSTITUCION DE SALUD	TOTAL		SEXO			
	N°	%	MASCULINO		FEMENINO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100	144	100	103	100
C.H.A.AM	127	51.4	70	48.61	57	55.34
HOSPITAL DEL NIÑO	120	48.6	74	51.39	46	44.66

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No. 1:
NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN POR SEXO SEGÚN INSTITUCIÓN DE SALUD, REPÚBLICA DE PANAMÁ. AÑO 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°1

En el cuadro No.1 se señala que del 100% de los registros examinados, un 51.4% del total de los niños diagnosticados con Síndrome de Down fueron

atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid; en tanto un 48.6% de estos niños fueron atendidos en el Hospital del Niño. De éstos la mayoría de los recién nacidos que nacieron en este hospital fueron del sexo masculino a diferencia de los atendidos en el Complejo Hospitalario, en donde la mayoría de los recién nacidos fueron del sexo femenino. Estos resultados coinciden con lo expuesto por el marco teórico, con un ligero predominio del sexo masculino sobre el sexo femenino en los niños diagnosticados con Síndrome de Down. Así lo expone Marín A. al expresar que “El Síndrome de Down es la malformación múltiple más frecuente y afecta generalmente al sexo masculino (Marín A., 2008).

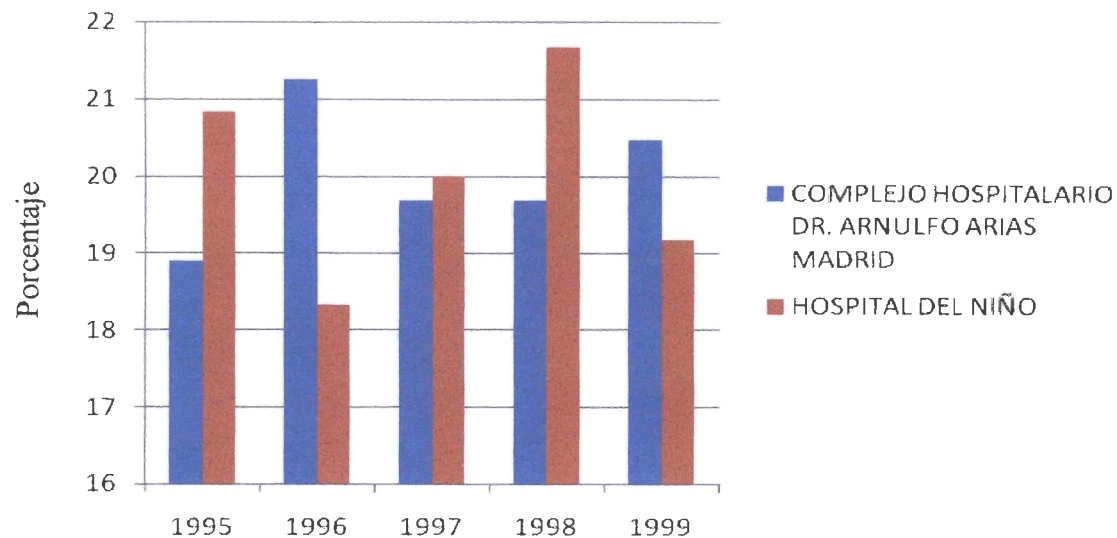
CUADRO No. 2: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN POR AÑOS, SEGÚN INSTITUCIÓN DE SALUD. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

INSTITUCIÓN DE SALUD	TOTAL		AÑOS									
			1995		1996		1997		1998		1999	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100	49	19.83	49	19.83	49	19.83	51	21.61	49	19.83
COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID	127	100	24	18.89	27	21.25	25	19.68	25	19.68	26	20.47
HOSPITAL DEL NIÑO	120	100	25	20.83	22	18.33	24	20	26	21.66	23	19.17

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No. 2

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN POR AÑOS SEGÚN INSTITUCIÓN DE SALUD. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE : Cuadro N°2

Al analizar los resultados, se observa que las referencias y atenciones en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid se mantuvieron constantes (18.89 – 21.25 -19.68 – 19.68 – 20.47), a diferencia de las referencias y atenciones en el Hospital del Niño, que hubo tendencias a disminuir (21.66 en 1998 y 19.17 en 1999). Este resultado podría estar relacionado a que las coberturas de las unidades ejecutoras del Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid se ampliaron o mejoraron por el incremento sostenido de la población beneficiaria o cotizante activa.

CUADRO No.3: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN NACIDOS A TRAVÉS DE CESÁREA POR INSTITUCIÓN DE SALUD DE REFERENCIA SEGÚN AÑOS. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999.

AÑOS	CESAREAS		INSTITUCIÓN			
			COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID		HOSPITAL DEL NIÑO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	47	100.00	30	100.00	17	100.00
1995	9	19.15	6	20.00	3	17.64
1996	8	17.02	6	20.00	2	11.76
1997	12	25.53	9	30.00	3	17.64
1998	10	21.28	5	16.67	5	29.41
1999	8	17.02	4	13.33	4	23.53

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

Al analizar el cuadro anterior, se observa que la tendencia en el periodo estudiado (1995 – 1999) en la realización de cesáreas fue ligeramente diferente en ambas instituciones examinadas (30 en C.H.A.A.M. Y 17 en H.N.) resultando en un ligero incremento de las mismas en el Hospital del Niño con rango de 17.64% en 1995 y 23.53 en 1999. La actualización de las normas de control prenatal señalan y refuerzan la aplicación de criterios obstétricos de alta sensibilidad en la terminación de los nacimientos por cesárea. Existen 29 condiciones señaladas en las normas actuales del embarazo de muy alto riesgo (M.A.R.O) y 23 de embarazo de alto riesgo (A.R.O)

Las normas señalan la indicación y práctica de la operación cesárea; que incluyen, causas fetales, maternas y maternos fetales. Dentro de las fetales se señalan anomalías congénitas fetales, monitoreo fetal alterado y sospecha de bienestar fetal incierto (sufrimiento fetal).

CUADRO No.4: PORCENTAJE DE RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN REGISTRADOS POR INSTITUCIÓN SEGÚN AÑO Y TOTAL DE NACIMIENTOS EN LA REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

AÑOS	TOTAL			INSTITUCION				
	NACIMIENTOS	%	N°	COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID			HOSPITAL DEL NIÑO	
				%	N°	%	N°	%
TOTAL	320,113	100	247	0.08	127	0.04	120	0.04
1995	61939	100	49	0.08	24	0.04	25	0.04
1996	63401	100	49	0.08	27	0.04	22	0.03
1997	68009	100	49	0.07	25	0.04	24	0.04
1998	62351	100	51	0.08	25	0.04	26	0.04
1999	64418	100	49	0.08	26	0.04	23	0.04

**Tasa de incidencia por 1000 niños nacidos vivos.*

FUENTE INSTRUMENTO APLICADO POR EL INVESTIGADOR PARA REVISAR EXPEDIENTES DEL C.H.A.A.M Y HOSPITAL DEL NIÑO. 2009 DEPARTAMENTO DE ANALISIS DE SITUACION Y TENDENCIAS DE SALUD. MINISTERIO DE SALUD-1999 CONTRALORIA GENERAL DE LA REPUBLICA. ESTADISTICAS VITALES 1995-1997

Del total de la población de nacimientos vivos durante el periodo estudiado 1995-1999, se obtiene el porcentaje de niños con Síndrome de Down registrados en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y el Hospital del Niño obteniéndose un porcentaje de 0.08 por cada 1000 nacidos vivos.

En la información estudiada, hubo una tendencia hacia el incremento en la tasa de niños con el Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, en tanto hubo tendencia hacia la disminución en la tasa de niños con Síndrome de Down atendidos en el Hospital del niño.

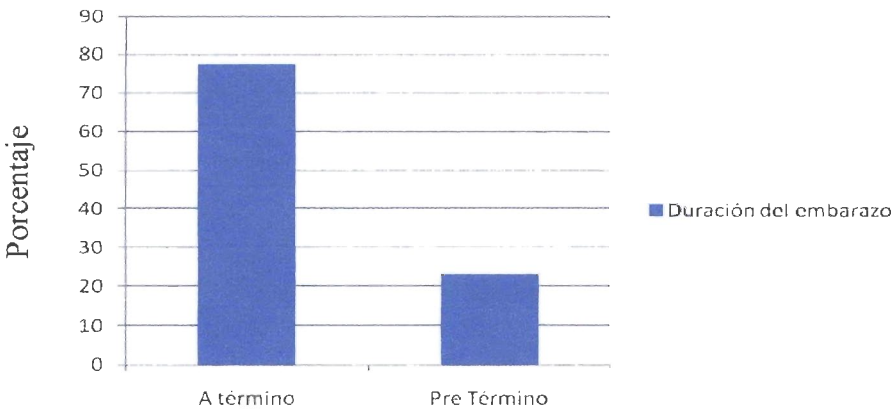
CUADRO No.5: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REFERIDOS A LAS INSTALACIONES HOSPITALARIAS, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. AÑOS 1995-1999

DURACIÓN DEL EMBARAZO	No.	%
TOTAL	247	100.00
A TÉRMINO	191	77,30%
PRE TÉRMINO	56	22,70%

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.3

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REFERIDOS A LAS INSTALACIONES HOSPITALARIAS, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. AÑOS 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°5

En el cuadro No.5, se obtiene que la mayoría de los embarazos de los niños nacidos con Síndrome de Down estudiados fueron a término con un 77.3%, en tanto un 22.7% de los embarazos fueron pre término, lo cual puede agravar su condición de salud; es decir menores a 40 semanas. Este hallazgo puede estar relacionado con el sistema de referencia de los embarazos de alto riesgo a los hospitales de tercer nivel de atención como el Hospital del Niño y Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid. Se confirma que las causas principales de referencia a los hospitales del tercer nivel de atención de los niños con Síndrome de Down fueron las malformaciones congénitas y enfermedades asociadas, que por la magnitud de daño y la repercusión funcional tienen alto riesgo de producir discapacidades permanentes graves o evolucionar hacia la muerte.

CUADRO No.6: RESUMEN DE INDICADORES ESTADÍSTICOS DE VARIABLES DE PERSONA DE LAS MADRES DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REFERIDOS A LAS INSTALACIONES HOSPITALARIAS SELECCIONADAS. REPÚBLICA DE PANAMÁ AÑO 1995-1999

VARIABLES DE PERSONA DE LA MADRE	INDICADORES ESTADÍSTICOS	
	MEDIA	DESVIACION ESTANDAR
EDAD	36	6
NUMERO DE EMBARAZOS	1.51	0.81
ABORTOS	3	1
NUMERO DE HIJOS	3	2

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2010

El cuadro N°6 revela que la edad promedio de las madres de los niños con Síndrome de Down es de 36 años y desviación estándar 6, edad esta que según la literatura aumenta las probabilidades de un niño con esta condición.

El promedio de número de embarazos fue de 1,51 con la menor desviación estándar (S=0.81).

Al observar el cuadro No 6, sobre las variables de personas se confirma que las madres de los recién nacidos con Síndrome de Down, tenían como antecedentes un promedio de 3 abortos, siendo la variable con una baja desviación estándar (S=1). Este resultado está relacionado a parejas con problema de infertilidad que han sido atendidos de forma tardía por la red privada o pública especializada. No obstante que en la literatura revisada no encontramos asociación entre la condición de Síndrome de Down con el número de embarazos, abortos y número de hijos

CUADRO No 7: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN CARDÍACA, SEGÚN SEXO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS Y HOSPITAL DE NIÑO. 1995-1999.

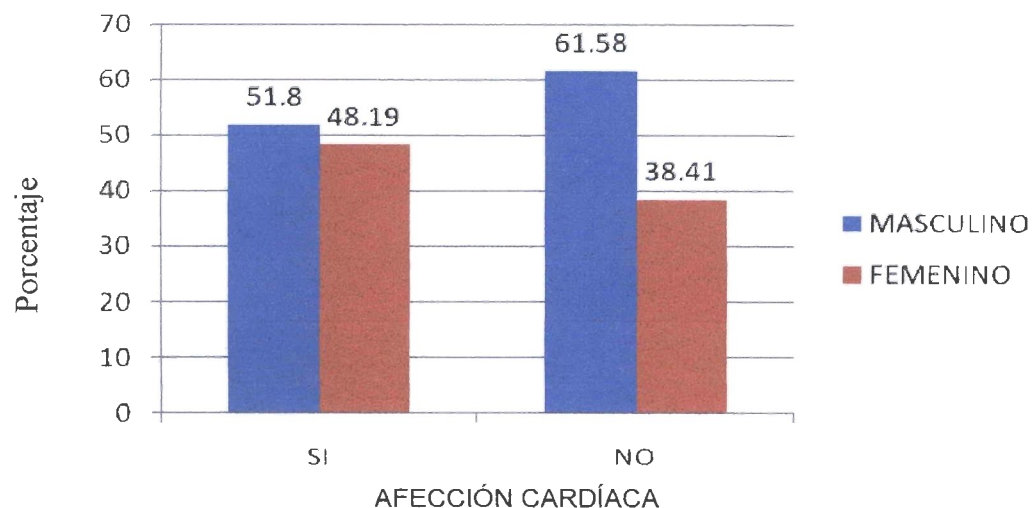
SEXO	TOTAL		AFECCIÓN CARDÍACA			
			SI		NO	
	N°	%	N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	83	100.00	164	100.00
MASCULINO	144	58.29	43	51.80	101	61.58
FEMENINO	103	41.70	40	48.19	63	38.41

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

En el cruce de variables entre el total de registros de niños con Síndrome de Down con afección cardíaca hubo mayoría del sexo masculino, con un 51.80%. En el estudio se encontró que esta muestra de niños con Síndrome de Down con afección cardíaca (N= 83 de 247) representaron un 34% del total de registro de niños examinados en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño.

FIGURA No.4:

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN CARDÍACA, SEGÚN SEXO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS Y HOSPITAL DE NIÑO. 1995-1999.



FUENTE: Cuadro N° 7

Por debajo a la tendencia revisada donde aproximadamente la mitad de los bebés con Síndrome de Down tiene defectos cardíacos o sea un 50%. Algunos defectos son de poca importancia y pueden tratarse con medicamentos, pero hay otros que requieren cirugía.

Todos los bebés con Síndrome de Down deben ser examinados por un cardiólogo pediatra, un médico que se especializa en las enfermedades del corazón de los niños, y realizarse un ecocardiograma (un examen por ultrasonidos especial del corazón) durante los dos primeros meses de vida para permitir el tratamiento de cualquier defecto cardíaco que puedan tener. Esta diferencia en el porcentaje de incidencia de cardiopatía congénita puede obedecer al acceso que tienen los padres de estos niños al tercer nivel de atención.

En 1995, el Dr. Luis Morales T., en un corte transversal de los tipos de cardiopatías congénitas que presentan los niños atendidos en el Hospital del Niño con el Síndrome de Down, se encontró que la edad en que se realizó la evaluación cardiológica osciló entre un día de vida a 19 años de edad. Es decir, se puede considerar que en ocasiones la evaluación especializada es tardía aunque también se encontró, que en la muestra estudiada por el cardiólogo investigador, la frecuencia de malformación cardíaca fue del 58% (por arriba de la tendencia encontrada). Así la mayor parte de los pacientes fueron menores de un año que confirma un buen sistema de referencia –contra referencia de la red de salud y no hubo diferencia en relación al sexo.

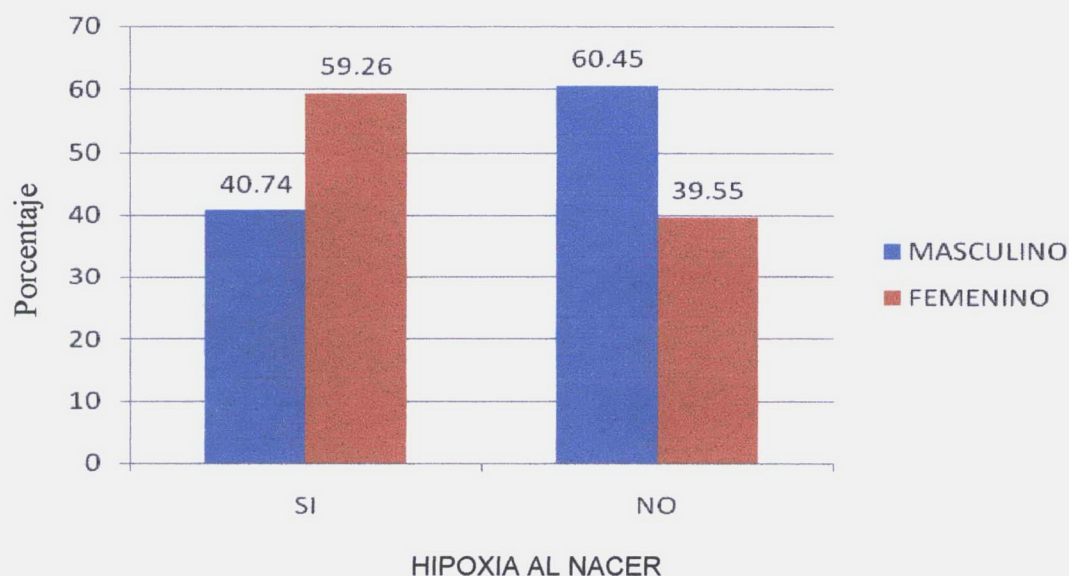
CUADRO No.8: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REGISTRADOS CON HIPOXIA, SEGÚN SEXO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO.1995-1999

SEXO	TOTAL		HIPOXIA AL NACER			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100.00	27	100.00	220	100.00
MASCULINO	144	58.29	11	40.74	133	60.45
FEMENINO	103	41.71	16	59.26	87	39.55

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.5

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REGISTRADOS CON HIPOXIA, SEGÚN SEXO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO.1995-1999



FUENTE: Cuadro N°8

Al cruzar las variables sexo con hipoxia al nacer, se obtiene que la mayoría fueron del sexo masculino con un 58.29%.

El estudio reveló que los recién nacidos de sexo femenino tuvieron diferencia cuantitativa sobre los recién nacidos de sexo masculino, pero no fue estadísticamente significativo.

Es importante mencionar, que en 30% de los niños con Síndrome de Down y cardiopatía congénita, se presentan combinadas con otras malformaciones cardíacas, siendo las más frecuentes la persistencia del conducto arterioso y la estenosis pulmonar. También en el niño Down con cardiopatía congénita o sin ella es común la hipertensión arterial pulmonar (presión anormalmente elevada de la arteria pulmonar, lo que dificulta que la sangre del ventrículo derecho pase a oxigenarse con facilidad al pulmón). Estas patologías pueden explicar el status hipóxico en los niños con Síndrome de Down referidos a las instituciones del tercer nivel de atención en mención. (Marín A., 2008)

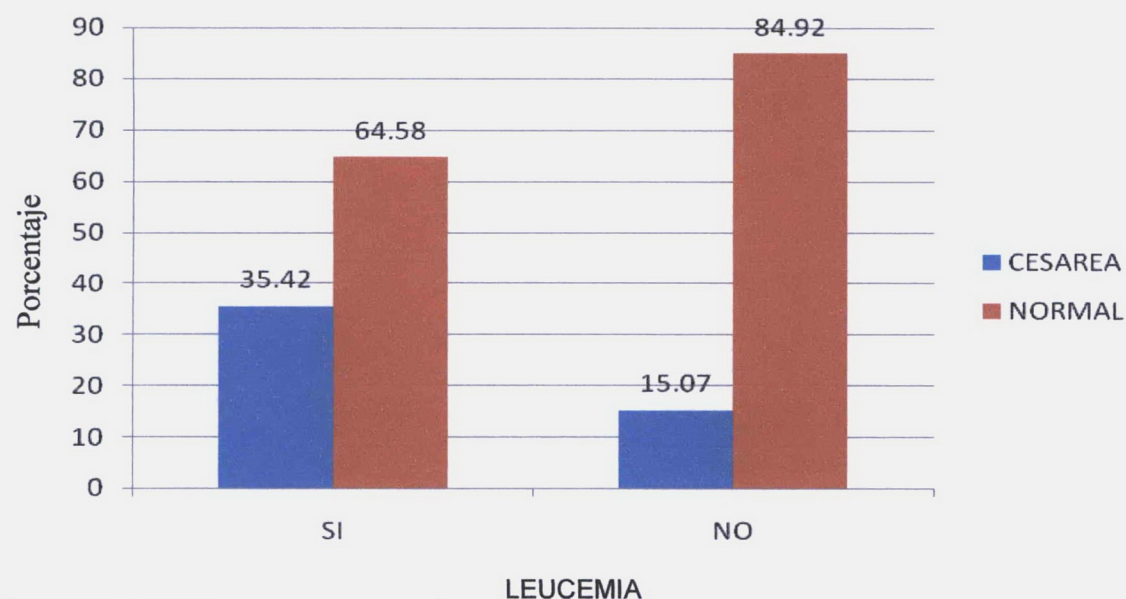
CUADRO No 9. NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REGISTRADOS CON LEUCEMIA, SEGÚN SEXO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

SEXO	TOTAL		SÍNDROME DE DOWN CON LEUCEMIA			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100.00	33	100.00	214	100.00
MASCULINO	144	58.29	23	69.69	121	56.54
FEMENINO	103	41.71	10	30.30	93	43.46
X²= 2.035 OR=1.768 IC=0.8023-3.895 valor p=0.1538						

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.6

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN REGISTRADOS CON LEUCEMIA, SEGÚN SEXO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°9

Al observar el cruce de variables entre los niños con Síndrome de Down con leucemia que fueron referidos a las instituciones del tercer nivel, se obtuvo que la mayoría fue del sexo masculino con un 58.29%. El estudio reveló, además, que los recién nacidos varones tuvieron un 1.768 más riesgo sobre los recién nacidos de sexo femenino, sin que esto represente una alta significación estadística.

Se ha encontrado que la leucemia congénita, que se presenta en el recién nacido es de aparición rara, sin embargo es más frecuente en los niños con Síndrome de Down. En el caso de niños con reacción leucemoide (elevación importante de los leucocitos en la sangre), las frecuencia es más alta en este

grupo de niños tienen; una evolución totalmente benigna y se resuelve sin ningún tratamiento especial.

CUADRO No.10: NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA, SEGÚN TIPO DE NACIMIENTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

NACIMIENTO	TOTAL		HIPERBILIRRUBINEMIA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	48	100.00	199	100.00
CESAREA	47	19.03	17	35.42	30	15.07
NORMAL	200	80.97	31	64.58	169	84.92

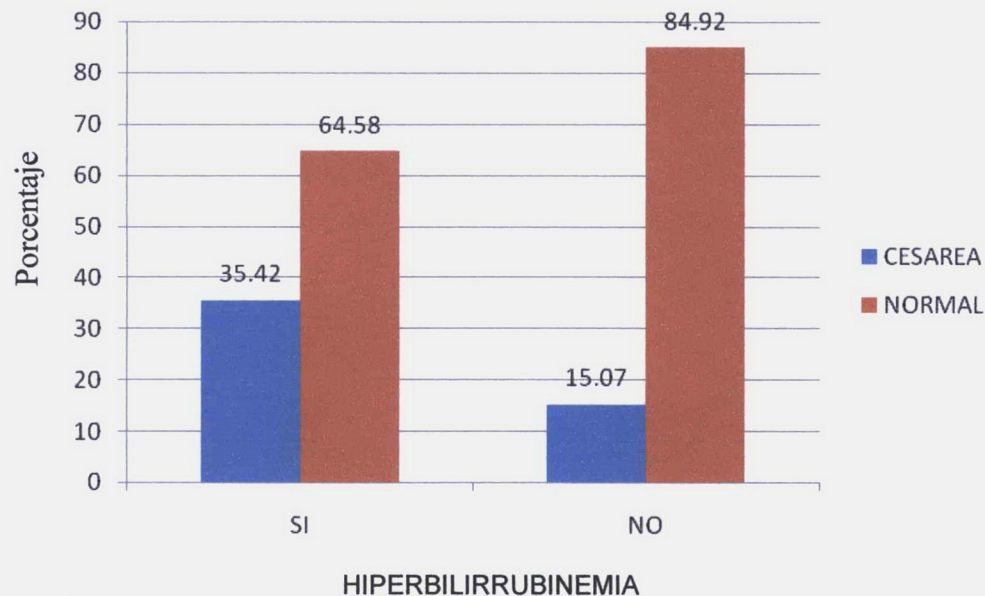
$X^2 = 10.39$ OR=3.072 IC=1.493-6.25 valor p=0.001270

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

En este cruce de variables, entre los niños nacidos con Síndrome de Down y que presentaron hiperbilirrubinemia, se obtuvo que una mayoría nació con parto normal, con un 80.97%, y sólo un 19% se obtuvieron por cesárea.

FIGURA No.7:

NIÑOS CON SINDROME DE DOWN POR HIPERBILIRRUBINEMIA, SEGÚN TIPO DE NACIMIENTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°10

El estudio confirmó que los recién nacidos con Síndrome de Down obtenidos por parto normal tuvieron dos (64.58%) veces más riesgo de presentar hiperbilirrubinemia que los obtenidos por cesárea; (35.42%) porcentaje significativo a nivel estadístico.

Según el marco teórico revisado la hiperbilirrubinemia está relacionado con múltiples factores que incluyen genética, malformación congénita de vías biliares; exposición materna a sustancias químicas y el estrés de la labor de parto que puede precipitar dicha condición clínica por la inmadurez fisiológica de órganos vitales. Después de las malformaciones cardíacas, las del tubo digestivo son de los problemas más importantes del niño Down, y se presentan

en un 8 y 12% de ellos, y la mayor parte se manifiesta en los primeros días del nacimiento. (Fundación Catalana de Síndrome de Down, 2010).

CUADRO No.11: RESUMEN DE INDICADORES ESTADÍSTICOS DE LAS PRINCIPALES VARIABLES ESTUDIADAS EN LOS NACIMIENTOS OCURRIDOS EN LAS INSTALACIONES DE SALUD SELECCIONADAS. REPÚBLICA DE PANAMÁ. AÑOS 1995-1999

VARIABLES	SEXO				SIGNIFICANCIA P< 0.005
	MASCULINO		FEMENINO		
NACIMIENTO	MEDIA	DESVIACION ESTANDAR	MEDIA	DESVIACION ESTANDAR	
APGAR AL MINUTO 1	5,17	1,417	5,41	1,197	0,16
APGAR AL MINUTO 5	6,49	1,228	6,62	1,116	0,378
PESO	2745,8	464,84	2792,61	480,6	0,445
TALLA	45,52	3,469	45,49	3,490	0,932

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

Al analizar el cuadro No.11, se estableció que los recién nacidos del sexo femenino tuvieron un mejor APGAR al minuto (\bar{x} =5.41), y a los 5 minutos (\bar{x} =6.62) que los del sexo masculino, resultado con una menor desviación estándar y significancia estadísticas. Las normas técnico-administrativas de atención prenatal (última revisión 2007), establecen que en el periodo expulsivo se debe realizar obligatoriamente la determinación de APGAR al minuto y a los 5 minutos. la calificación según índice de APGAR es Bueno= 7-10; Regular=4-6 y Malo de 0-3. Los registros de niños con Síndrome de Down estudiados en el periodo 1995-1999 no presentaron APGAR malo ni APGAR bueno. Dicho resultado está relacionado con la calidad de atención prenatal; en el periodo

del recién nacido efectuada por el equipo multidisciplinario y el apoyo logístico de la capacidad instalada de la red de servicios de salud. Este hallazgo coincide con lo encontrado en el marco teórico, en donde el recién nacido nace con complicaciones asociadas a un sin número de malformaciones congénitas y enfermedades que hacen que el niño tenga que ser intervenido quirúrgicamente en múltiples ocasiones.

El peso y talla obtenido en los recién nacidos no presentó diferencias estadísticamente significativas en cuanto al sexo.

CUADRO No.12 NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON MALFORMACIÓN CARDÍACA, SEGÚN ÍNDICE DE APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

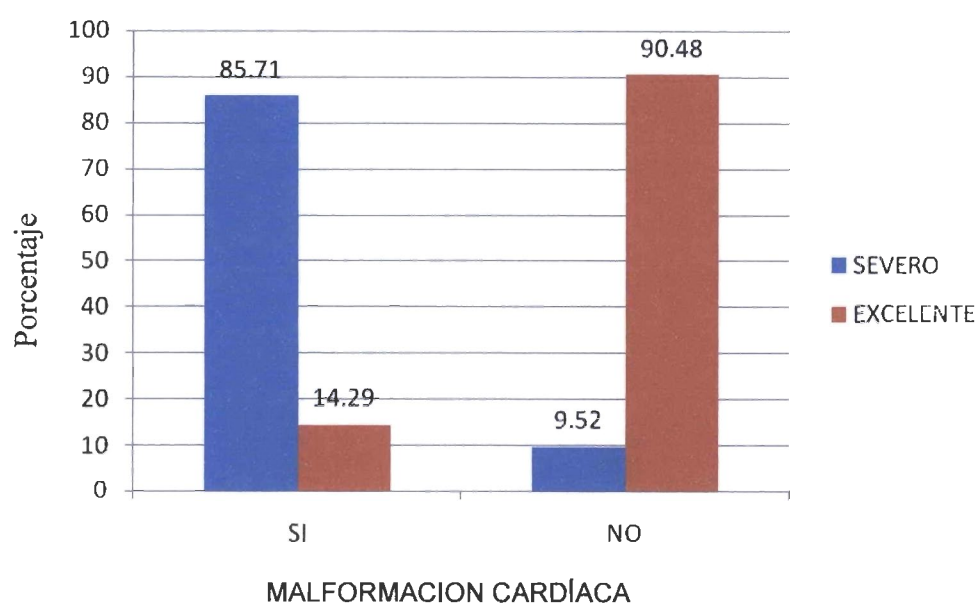
TIPO DE APGAR MINUTO 1	TOTAL		MALFORMACION CARDÍACA			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	77	100.00	35	100.00	42	100.00
SEVERO	34	44.16	30	85.71	4	9.52
EXCELENTE	43	55.84	5	14.29	38	90.48
X ² = 44.94 OR=57 IC=14 07-230.9 valor p=0.0000001						

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño 2009

En este cuadro se encontró, que del total de registros revisados de las referencias en las instituciones de salud del estudio, según el índice de apgar, al minuto los niños con Síndrome de Down, que además presentaron malformación

cardíaca representando el 85.71% con apgar severo y tan solo un 14.29% con malformaciones cardíacas alcanzaron un apgar considerado excelente.

FIGURA No.8:
NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON MALFORMACIÓN CARDÍACA,
SEGÚN ÍNDICE DE APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR.
ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE
PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°12

Del total de dichos registros revisados se encontró, un grupo de niños con apgar severo; en la cual el 85.71% tenía registrado, además, la presencia de malformación cardíaca.

Esta submuestra de niños referidos con Síndrome de Down, que además presentaron malformación congénita, tuvieron 57 veces más riesgo de presentar malformación cardíaca (OR= 57), al tiempo que fue estadísticamente significativas ($\chi^2 = 44.94$, valor $p = 0.0000001$).

presentar malformación cardíaca (OR= 57), al tiempo que fue estadísticamente significativas ($\chi^2= 44.94$, valor $p=0.0000001$).

Este resultado coincide con el marco teórico, que señala que la patología cardíaca es una de las frecuentes en los recién nacidos con el Síndrome de Down. El índice APGAR sigue siendo una herramienta importante en el pronóstico y sensibilidad de los recién nacidos con Síndrome de Down.

Aproximadamente la mitad o un 50% de los bebés con Síndrome de Down tienen defectos cardíacos. Algunos defectos son de poca importancia y pueden tratarse con medicamentos, pero hay otros que requieren cirugía. Todos los bebés con Síndrome de Down deben ser examinados por un cardiólogo pediatra, un médico que se especializa en las enfermedades del corazón de los niños, y realizarse un ecocardiograma (un examen por ultrasonidos especial del corazón) durante los dos primeros meses de vida para permitir el tratamiento de cualquier defecto cardíaco que puedan tener.

CUADRO No.13 NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON MALFORMACIÓN CARDÍACA O NO, SEGÚN ÍNDICE APGAR. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995.1999

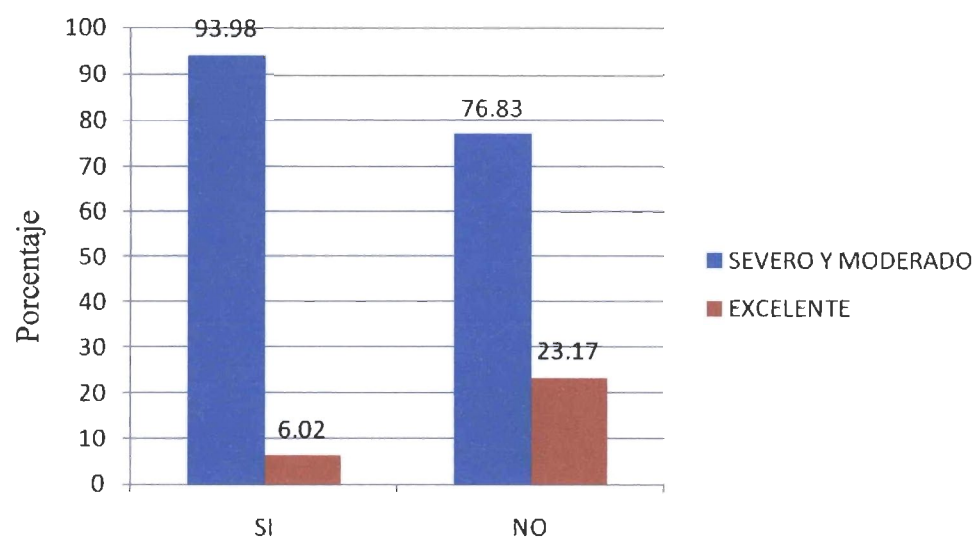
INDICE APGAR	TOTAL		MALFORMACION CARDÍACA			
			SI		NO	
	N°	%	N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	83	100.00	164	100.00
SEVERO Y MODERADO	204	82.59	78	93.98	126	76.83
EXCELENTE	43	17.41	5	6.02	38	23.17

$X^2= 11.27$ OR=4.681 IC=1.865-13.93 valor p=0.0003941

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.9:

NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON MALFORMACIÓN CARDÍACA O NO, SEGÚN ÍNDICE APGAR. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995.1999



MALFORMACIONES CARDIACAS

FUENTE: Cuadro N°13

La información registrada en este cuadro, que fue analizada, se confirma que un 82.59% de los recién nacidos con Síndrome de Down presentaron apgar severo y moderado al minuto. El 93.98% de estos recién nacidos tuvieron casi 5 veces más riesgo de presentar malformación cardíaca (OR=4.681) que aquellos recién nacidos que presentaron excelente apgar al minuto de vida; además, presenta una frecuencia estadística altamente significativa ($X^2= 11.27$ $p=0.0003941$), lo que permite generalizar los resultados (IC=1.865-13.93)

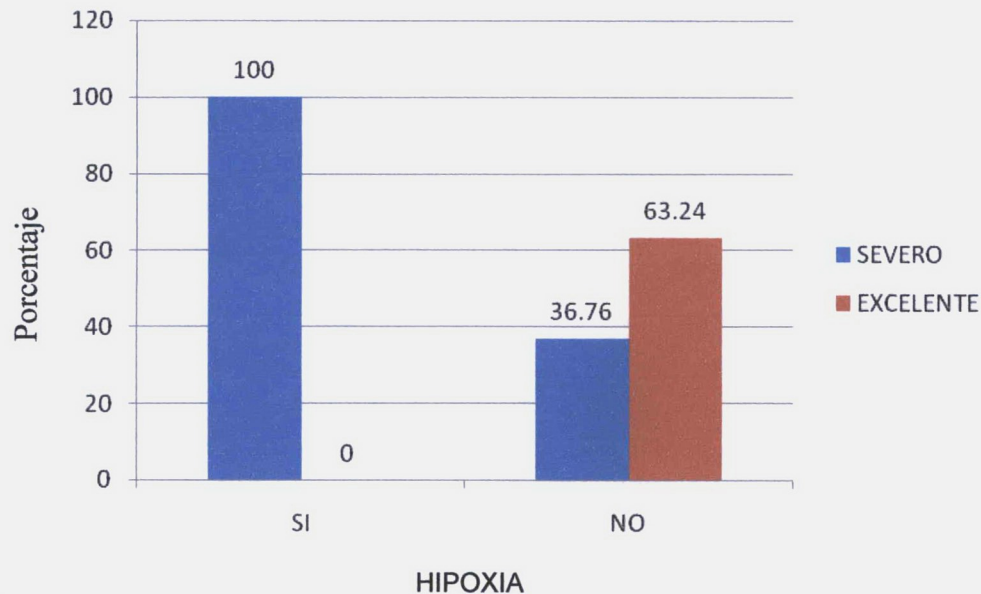
CUADRO No.14 NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON HIPOXIA O NO, SEGÚN INDICE APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

APGAR MINUTO 1	TOTAL		HIPOXIA AL NACER			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	77	100.00	9	100 00	68	100.00
SEVERO	34	44.16	9	100.00	25	36.76
EXCELENTE	43	58.84	0	0	43	63.24
$X^2= 12.89$ OR=NO DEFINIDO IC=NO DEFINIDO valor $p=0.0001653$						

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.10

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOXIA O NO, SEGÚN ÍNDICE APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°14.

En este cuadro se resume los resultados de la revisión de los registros encontrados en el grupo de niños con Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario y Hospital del Niño con un 58.84 % con índice apgar excelente al minuto.

En la submuestra de niños registrados con apgar severo (44.16%), el 100.00 % tuvo hipoxia con una fuerte asociación estadística ($X^2= 12.89$); más no se pudo definir el riesgo absoluto.

Las expectativas de vida de los niños nacidos con Síndrome de Down han mejorado, La hipoxia presentada en el grupo de niños con Síndrome de Down en los registros de los hospitales del tercer nivel tiene según el marco teórico revisado una causalidad multifactorial que está fuertemente asociada a patologías durante el embarazo, inmadurez fetal, características de la labor de parto, sufrimiento fetal, calidad en la atención perinatal y postnatal así como la presencia de malformación congénitas que afectan el funcionamiento cerebral, pulmonar y cardiaco entre otras, pasando del 40% de niños que llegan con vida a los 5 años. Las consecuencias de esta prolongación de vida es un aumento del número de adultos con Síndrome de Down.

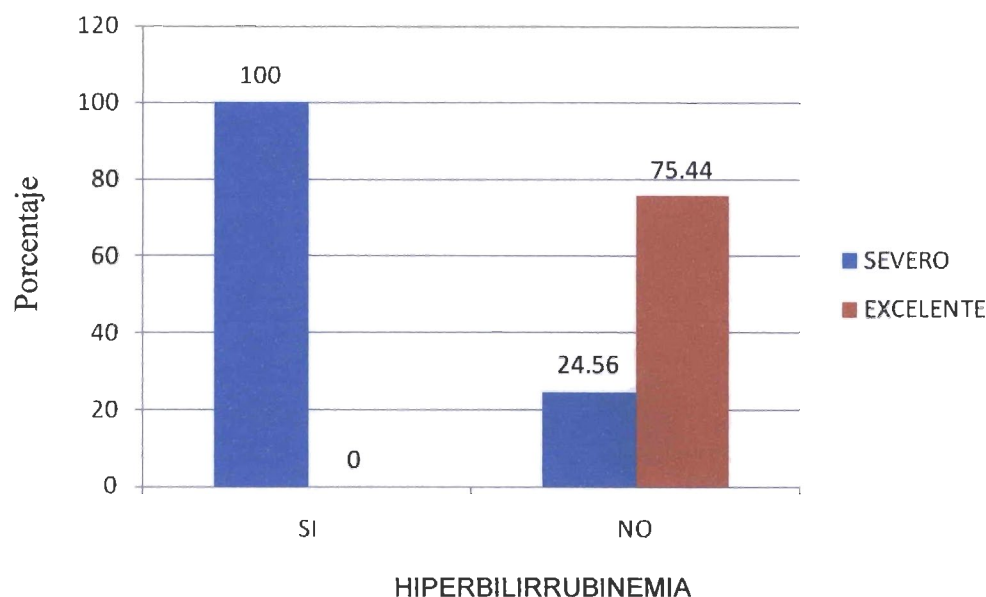
CUADRO No.15 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO, SEGÚN ÍNDICE APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

APGAR MINUTO 1	TOTAL		HIPERBILIRRUBINEMIA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	77	100.00	20	100.00	57	100.00
SEVERO	34	44.15	20	100.00	14	24.56
EXCELENTE	43	55.84	0	0.00	43	75.44
X ² = 34.17 OR=NO DEFINIDO IC=NO DEFINIDO valor p=0.0000001						

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H A A M Y Hospital Del Niño 2009

FIGURA No.11

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO,
SEGÚN ÍNDICE APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR.
ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE
PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°15.

En este cuadro se resume la información extraída de los registros de niños con Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital de Niño durante los años 1995-1999. La mayoría de estos niños, con un 55.84% de los recién nacidos con Síndrome de Down, presentaron apgar excelente al minuto. Por otro lado, se confirmó que de la submuestra de niños con apgar severo, el 100.00 % presentó hiperbilirrubinemia. No se pudo definir el riesgo absoluto.

CUADRO No.16 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO, SEGÚN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ.1995-1999

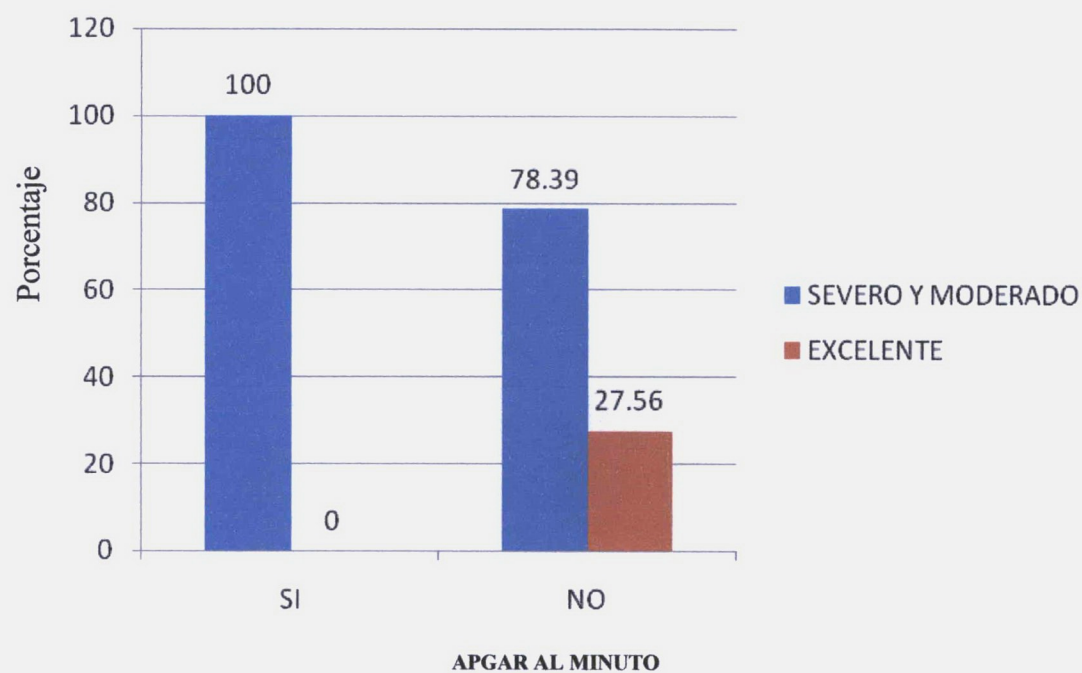
APGAR MINUTO 1	TOTAL		SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100.00	48	100.00	199	100.00
SEVERO Y MODERADO	204	82.59	48	100.00	156	78.39
EXCELENTE	43	17.41	0	0.00	43	27.56
X ² = 12.56 OR=NO DEFINIDO IC=NO DEFINIDO valor p=0.0001972						

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C H A A M Y Hospital Del Niño 2009

El cuadro resume la información de los registros de niños con Síndrome de Down, en donde, el grupo de niños con índice apgar severo y moderado represento un 82.59%. Todos los registros de esta submuestra de niños con Síndrome de Down presentaron hiperbilirrubinemia a diferencia de los niños con Síndrome de Down con excelente apgar al minuto donde no se presentaron casos de hiperbilirrubinemia.

FIGURA No.12

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO,
SEGÚN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO
ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°16.

En el análisis estadístico se encontró fuerte asociación y significancia estadística, pero no se pudo calcular el riesgo absoluto.

CUADRO No.17 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOTIROIDISMO O NO, SEGUN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

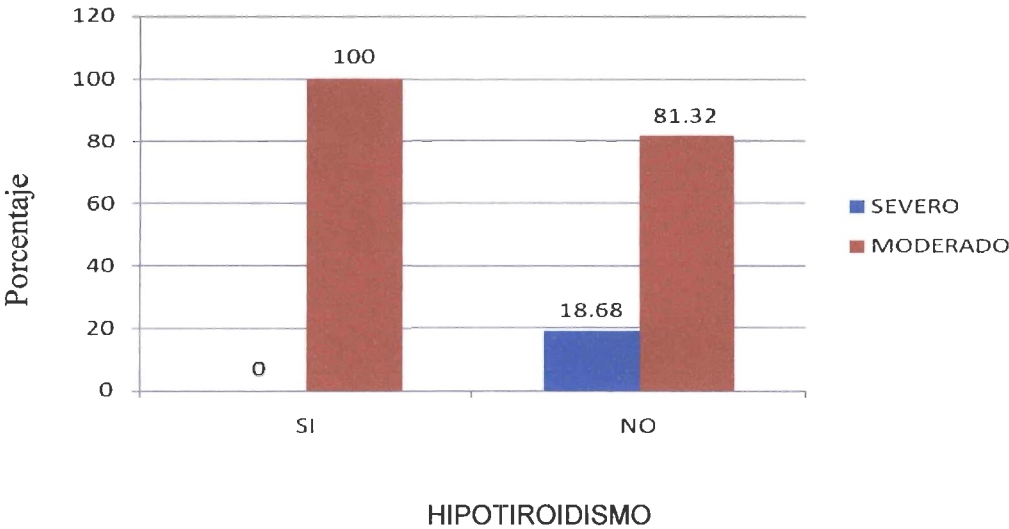
APGAR MINUTO 1	TOTAL		HIPOTIROIDISMO			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	204	100.00	22	100.00	182	100.00
SEVERO	34	16.67	0	0.00	34	18.68
MODERADO	170	83.33	22	100.00	148	81.32

$X^2= 4.932$ OR=0.0 IC=NO DEFINIDO valor p=0.01318

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.13

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOTIROIDISMO O NO, SEGUN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°17

El cuadro resume la información sobre los registros de niños con Síndrome de Down, índice apgar al minuto y que presenta hipotiroidismo. El subgrupo de apgar moderado represento la mayoría, con un 83.33% de los niños estudiados .El 100.00% de estos niños presentaron hipotiroidismo, con una fuerte asociación estadística. No se pudo definir el riesgo absoluto

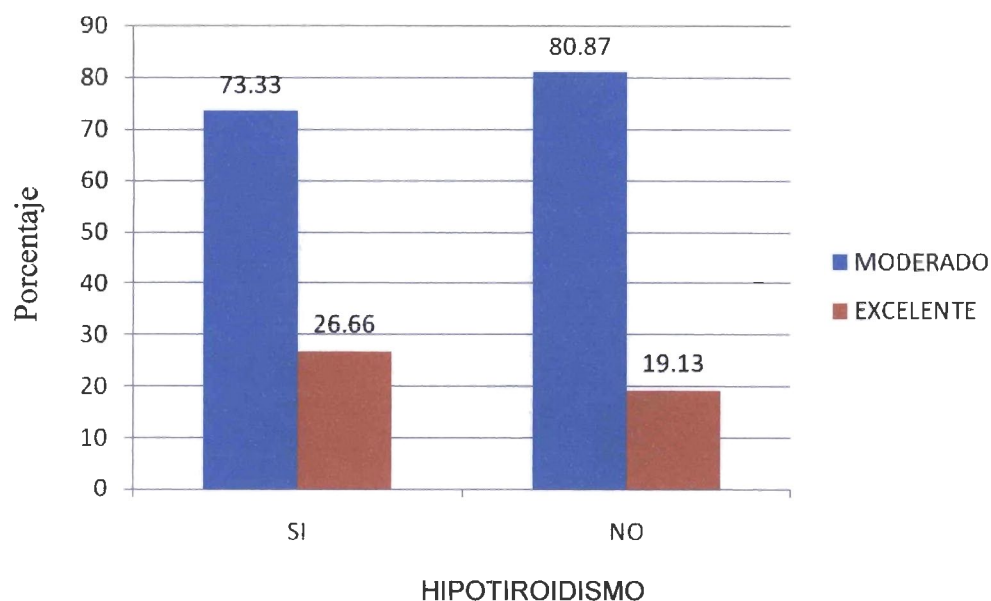
CUADRO No.18 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOTIROIDISMO O NO, SEGÚN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

APGAR MINUTO 1	TOTAL		HIPOTIROIDISMO AL NACER			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	213	100.00	30	100.00	183	100.00
MODERADO	170	79.81	22	73.33	148	80.87
EXCELENTE	43	20.19	8	26.66	35	19.13
X ² = 0.9097 OR=0.6503 IC=0.2673-1.582 valor p=0.3402						

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C H A A M Y Hospital Del Niño 2009

FIGURA No.14

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOTIROIDISMO O NO, SEGÚN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°18

El cuadro resume la información sobre los registros de niños con Síndrome de Down referidos al Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital de Niño. Un 79.81% de los registros de niños con Síndrome de Down presentaron apgar moderado. De este grupo la mayoría, con un 73.3%, presentaron hipotiroidismo. Un 20.19% de los registros correspondió a niños que tuvieron apgar excelente. De este subgrupo el 26.66% presentaron hipotiroidismo. Después de aplicar los calculadores estadísticos; no se obtuvo resultados con significancia estadística.

El hipotiroidismo congénito es una entidad nosológica que en nuestro país, en la actualidad, integra la lista de enfermedades metabólicas que se aborda a través de un programa nacional de tamizaje neonatal cuyo ente rector es la Dirección General de Salud del Ministerio de Salud, con la participación de todas las instituciones del sector salud, incluyendo la Caja del Seguro Social, con un componente multidisciplinario así como transversal en la promoción, educación, prevención, atención y rehabilitación en toda la red de servicios, cuyos objetivos son intervenir oportunamente en el diagnóstico y tratamiento inmediato antes de los 28 días de nacidos para evitar graves secuelas en el crecimiento y desarrollo. Este programa nacional se implementa formalmente a partir de la promulgación de la Ley 4 del 8 de enero del 2007. La serie cronológica estudiada es del periodo 1995-1999 anterior a la promulgación de dicha ley.

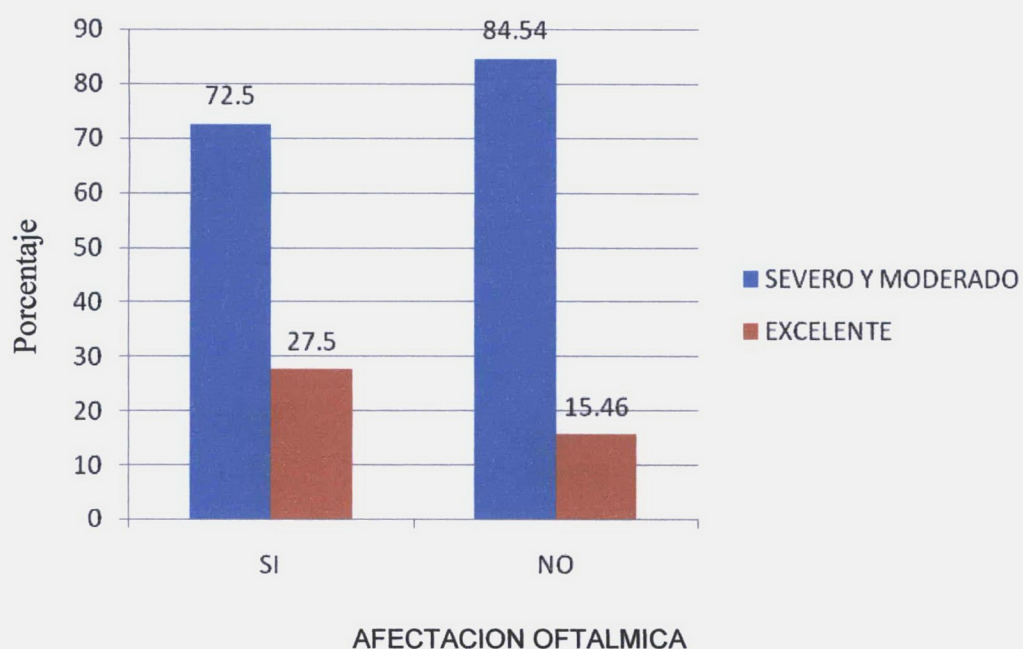
CUADRO No.19 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

APGAR AL MINUTO	TOTAL		AFECCIÓN OFTÁLMICA AL NACER			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	40	100.00	207	100.00
SEVERO Y MODERADO	204	82.59	29	72.50	175	84.54
EXCELENTE	43	17.41	11	27.50	32	15.46
X ² = 3.38 OR=3.072 IC=0.2211-1.101 valor p=0.03299						

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.15

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN APGAR AL MINUTO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°19

La información obtenida en este cuadro resume los registros de niños con Síndrome de Down atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital del Niño, obteniéndose un grupo con apgar severo y moderado mayoritario, con un 82.59%. De este grupo de niños, un 72.5% presentaron afección oftálmica. El grupo minoritario, con un 17.41%,

presentaron índice apgar excelente, y de éstos, solo un 27.5% tuvieron la afección oftálmica. Al analizar estadísticamente dichos resultados se encontró 3 veces más riesgo de tener dicha afección oftálmica en los índices de apgar severo con moderado, que los que presentaron apgar excelente. No obstante, este porcentaje no es significativo.

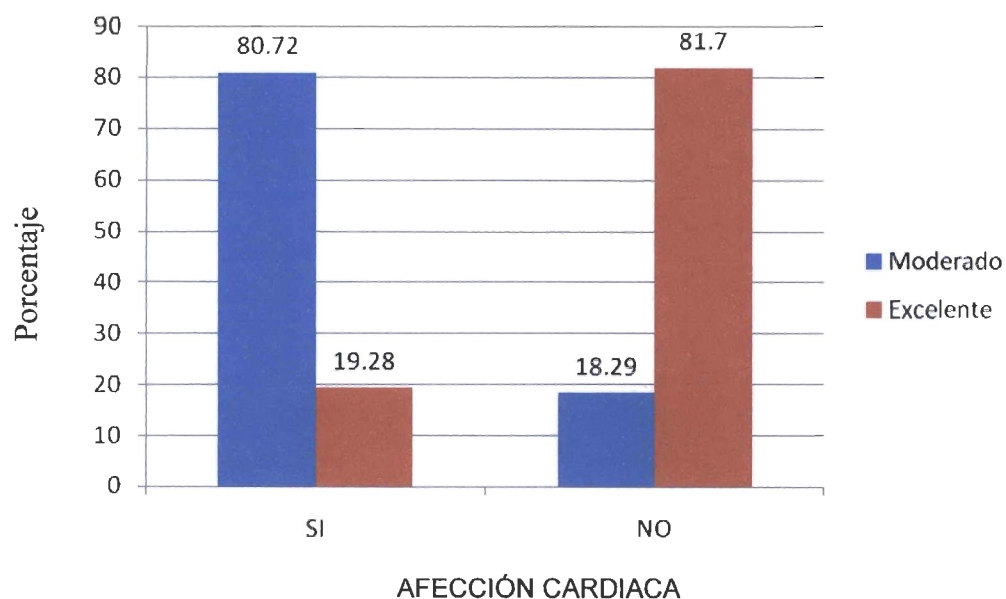
CUADRO No.20 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN CARDÍACA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

APGAR MINUTO 5	TOTAL		AFECCIÓN CARDÍACA AL NACER			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100.00	83	100.00	164	100.00
MODERADO	97	39.27	67	80.72	30	18.29
EXCELENTE	150	60.73	16	19.28	134	81.70
X ² = 90.06 OR=18.34 IC=9.534-36.69 valor p=0.0000001						

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M.Y Hospital Del Niño 2009

FIGURA No.16

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN CARDÍACA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°20

Los resultados señalaron un grupo niños con Síndrome de Down que representaron un 60.73% con apgar excelente a los 5 minutos. Este grupo presentó sólo un 19.28% de afección cardíaca. El grupo de registros con índice de apgar moderado representó el 39.27%, y de estos niños, un 80.72% presentaron 18 veces más riesgos de presentar afección cardíaca que los de apgar excelente, lo que indica una significancia estadística alta.

Estos resultados confirman, una vez más, que la afección cardíaca en los niños con Síndrome de Down representa una fuerte causalidad de patología al nacimiento.

CUADRO No.21 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMA. 1995-1999

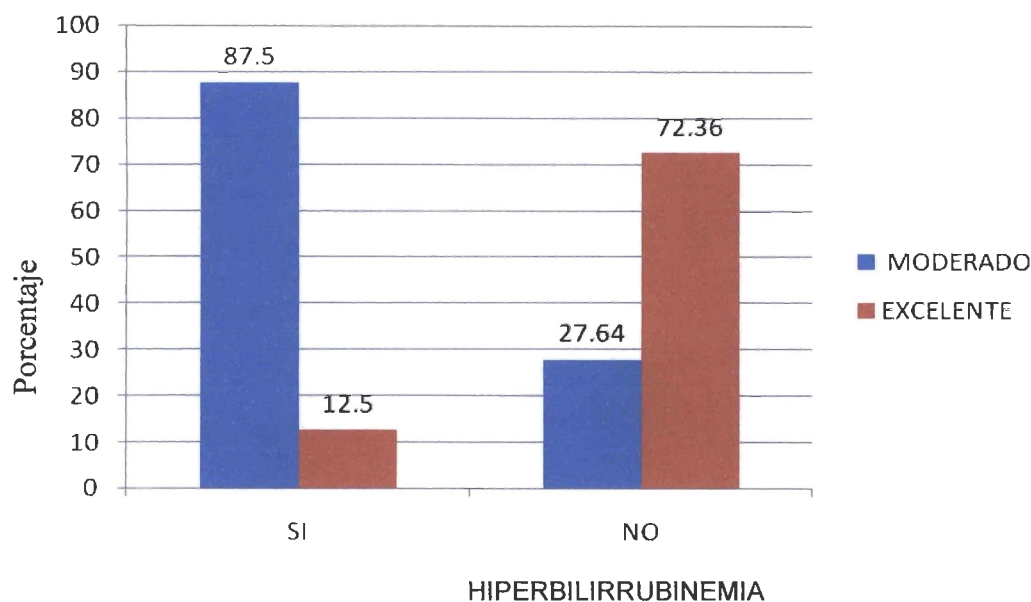
APGAR MINUTO 5	TOTAL		HIPERBILIRRUBINEMIA AL NACER			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100.00	48	100.00	199	100.00
MODERADO	97	39.27	42	87.50	55	27.64
EXCELENTE	150	60.73	6	12.50	144	72.36
X²= 58.11 OR=18.33 IC=7.377-45.53 valor p=0.00000001						

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C H A A M Y Hospital Del Niño 2009

Al comparar los registros de índice apgar moderado con excelente se encontró que la mayoría de los registros correspondían a un 60.73% de los niños con apgar excelente a los 5 minutos, mientras que solo un 39.27% de los registros correspondieron al niños con índice de apgar moderado El 87.50% de los registros de este grupo presentaron hiperbilirrubinemia y al analizar estadísticamente los resultados se encontró que también presentaron 18 veces más riesgo de presentar hiperbilirrubinemia que los de apgar excelente.

FIGURA No.17

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO,
SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR.
ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMA.
1995-1999



FUENTE: Cuadro N°21

CUADRO No.22 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN
GASTROINTESTINAL O NO, SEGUN APGAR A LOS 5
MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO
ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE
PANAMÁ. 1995-1999

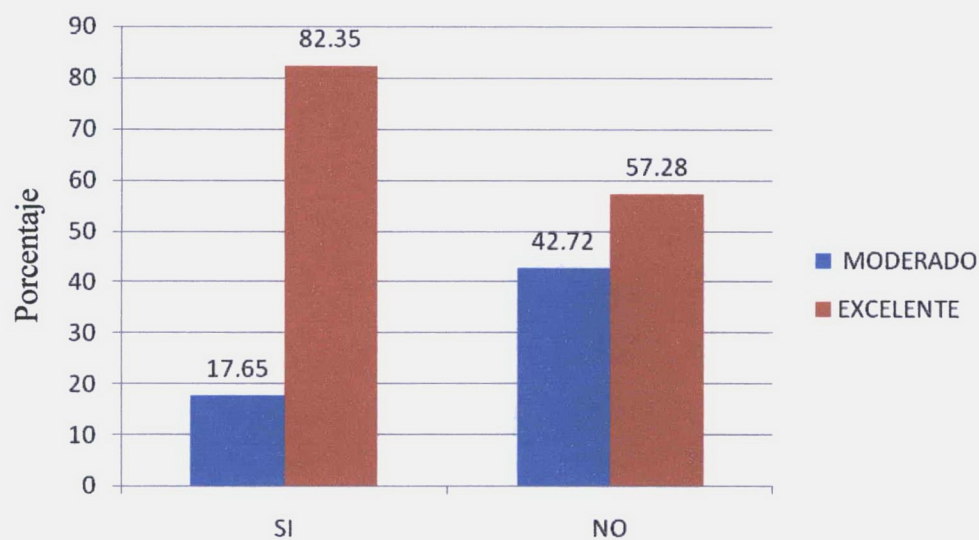
APGAR MINUTO 5	TOTAL		AFECCIÓN GASTROINTESTINAL			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	34	100.00	213	100.00
MODERADO	97	39.27	6	17.65	91	42.72
EXCELENTE	150	60.73	28	82.35	122	57.28

$X^2= 7.73$ OR=0.2873 IC=0.1142-0.7227 valor p=0.002715

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.18

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN GASTROINTESTINAL
O NO, SEGUN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR.
ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE
PANAMÁ. 1995-1999



AFECCIÓN GASTROINTESTINAL

FUENTE: Cuadro N° 22

Se encontró que la mayoría de los registros con Síndrome de Down presentaron apgar excelente a los 5 minutos, con un 60.73%. De este grupo, un 82.35% de los registros tienen datos de afección gastrointestinal. Al analizar estadísticamente dichos resultados se encontró que podría ser un factor protector, con asociación causal y significancia estadística importante.

CUADRO No.23 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOXIA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ.1995-1999

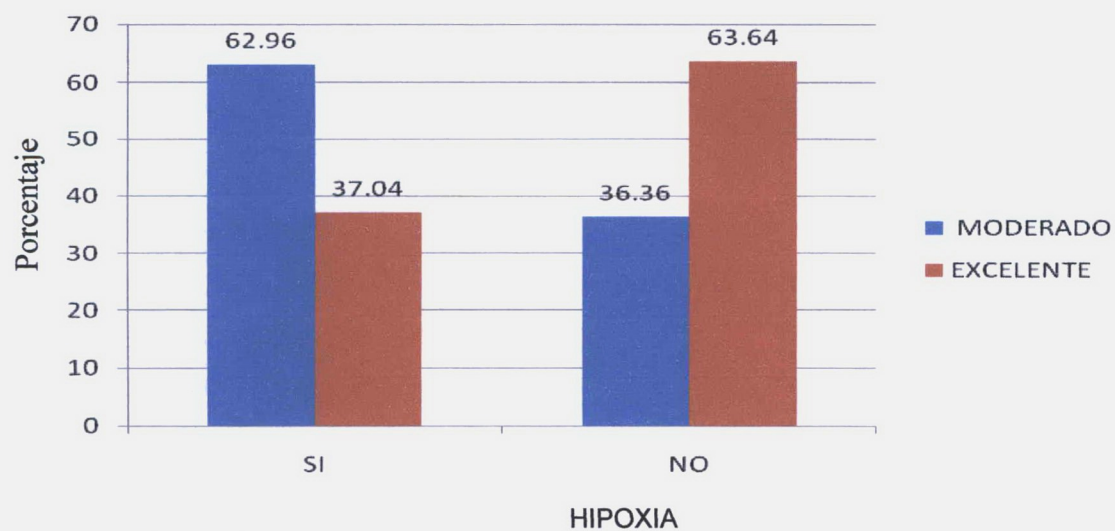
APGAR MINUTO 5	TOTAL		HIPOXIA AL NACER			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	27	100.00	220	100.00
MODERADO	97	39.27	17	62.96	80	36.36
EXCELENTE	150	60.73	10	37.04	140	63.64

$\chi^2= 7.134$ OR=2.975 IC=1.3-6.809 valor p=0.003781

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.19

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOXIA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ.1995-1999



FUENTE: Cuadro N°23

Se obtuvo un grupo de registros, con índice apgar excelente a los 5 minutos, con un 60% de total. También se obtuvo un grupo con índice apgar moderado con un 39.27%. De este último grupo hay un 62.96% de los niños con Síndrome de Down con registro de hipoxia. Al analizar estadísticamente los resultados, se encontró que el grupo con apgar moderado a los 5 minutos presentaron casi 3 veces más riesgo de presentar hipoxia con apgar moderado a los 5 minutos en comparación a los recién nacidos con apgar excelente, reflejando un alto índice estadístico.

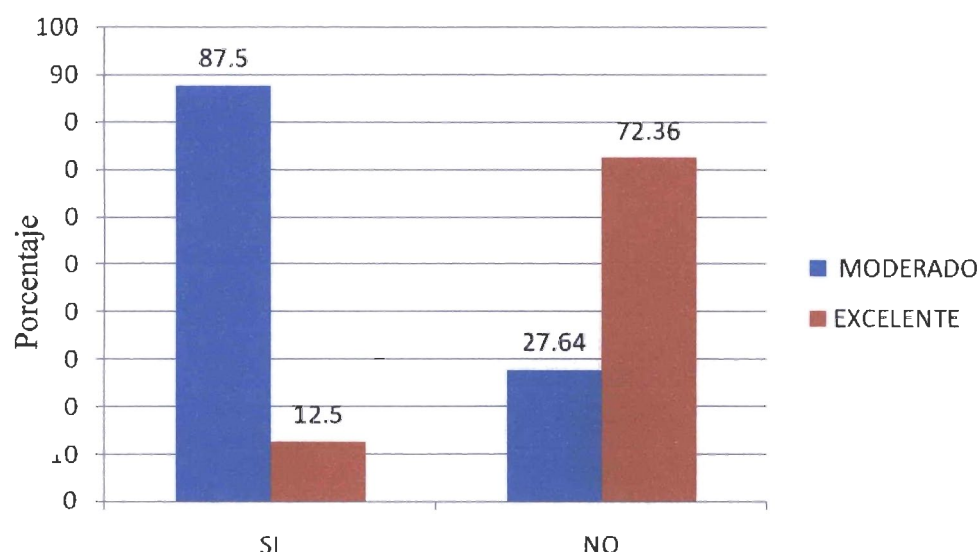
CUADRO No.24 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

APGAR MINUTO 5	TOTAL		AFECCION OFTALMICA			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	247	100.00	48	100.00	199	100.00
MODERADO	97	39.27	42	87.50	55	27.64
EXCELENTE	150	60.73	6	12.50	144	72.36
X ² = 58.11 OR=18.33 IC=7.377-45.53 valor p=0.0000001						

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C H. A A M Y Hospital Del Niño 2009

FIGURA No.20

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO,
SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR.
ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ.
1995-1999



AFECCIÓN OFTÁLMICA

FUENTE: Cuadro N° 24

El cuadro resume la información obtenida en los registros de los niños con Síndrome de Down que fueron atendidos en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital de Niño. Se encontró un grupo con un 60.73% de los registros con Síndrome de Down con apgar excelente a los 5 minutos. Además, se encontró un grupo de índice apgar moderado con un 39.27%. Dentro de este grupo el 85.5% de los niños registrados presentaron afección oftálmica. Al analizar los resultados estadísticamente, se encontró que este grupo de registros de niños con Síndrome de Down con índice apgar moderado tuvieron 18 veces más riesgo de tener afección oftálmica que aquellos recién nacidos

con Síndrome de Down con apgar excelente; y es, además, estadísticamente significativo.

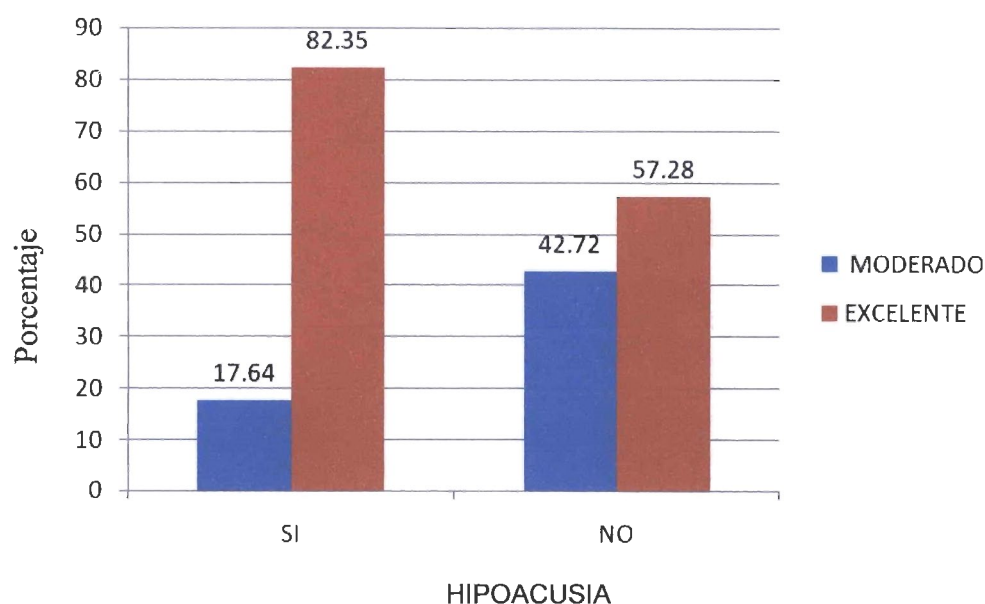
CUADRO No.25 NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON HIPOACUSIA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO.1995-1999

APGAR MINUTO 5	TOTAL		HIPOACUSIA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	21	100.00	226	100.00
MODERADO	97	39.27	4	19.05	93	41.15
EXCELENTE	150	60.73	17	80.95	133	58.85

$X^2= 3.936$ OR=0.3365 IC=0.1097-1.032 valor p=0.02363

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.21
NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOACUSIA O NO, SEGÚN APGAR
A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS
MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO.1995-1999



FUENTE: Cuadro N°25

El cuadro resume la información de los registros de los niños con Síndrome de Down atendidos en los hospitales de referencia del tercer nivel, observándose que el grupo de registros con apgar a los 5 minutos excelentes representaron un 60.73% de los niños estudiados. De éstos, 17, o sea un 80.95%, presentaron hipoacusia confirmada por estudios. El análisis sugiere un factor protector para tener hipoacusia, pero no fue estadísticamente significativo.

En el niño con Síndrome de Down existe un grupo el relacionado con la disminución de la capacidad de escuchar u oír, a lo que se conoce como hipoacusia. Esta situación se ha presentado en diferentes grupos con una frecuencia que oscila de 8 a 70% de los niños.

CUADRO No.26 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

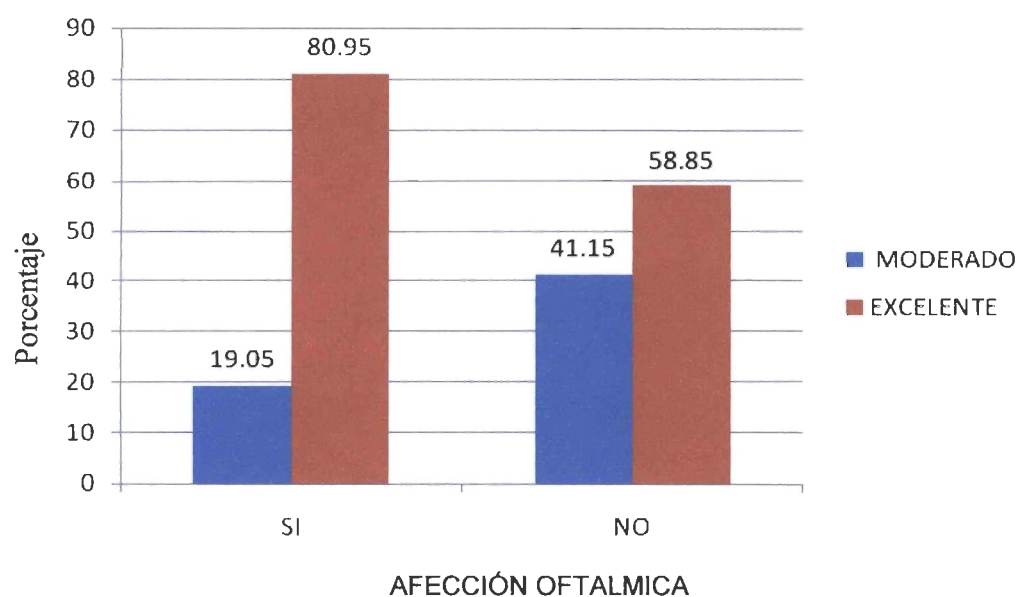
APGAR MINUTO 5	TOTAL		AFECCIÓN OFTÁLMICA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	40	100.00	207	100.00
MODERADO	97	39.27	9	22.5	88	42.51
EXCELENTE	150	60.73	31	77.5	119	57.49

$X^2= 5.629$ $OR=0.3926$ $IC=0.1779-0.8664$ valor $p=0.0008832$

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.22

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN APGAR A LOS 5 MINUTOS. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE. Cuadro N°26

El grupo de niños con registro de apgar a los 5 minutos de excelente representó un 60.73%, siendo la mayoría al comparado con el grupo de niños con registro de apgar moderado,, que solo obtuvieron un 39.27%. De los mismos, un 77.5% de los niños con registro con apgar excelente, presentaron alguna afección oftálmica. En el análisis se sugiere un factor protector que no fue estadísticamente significativo.

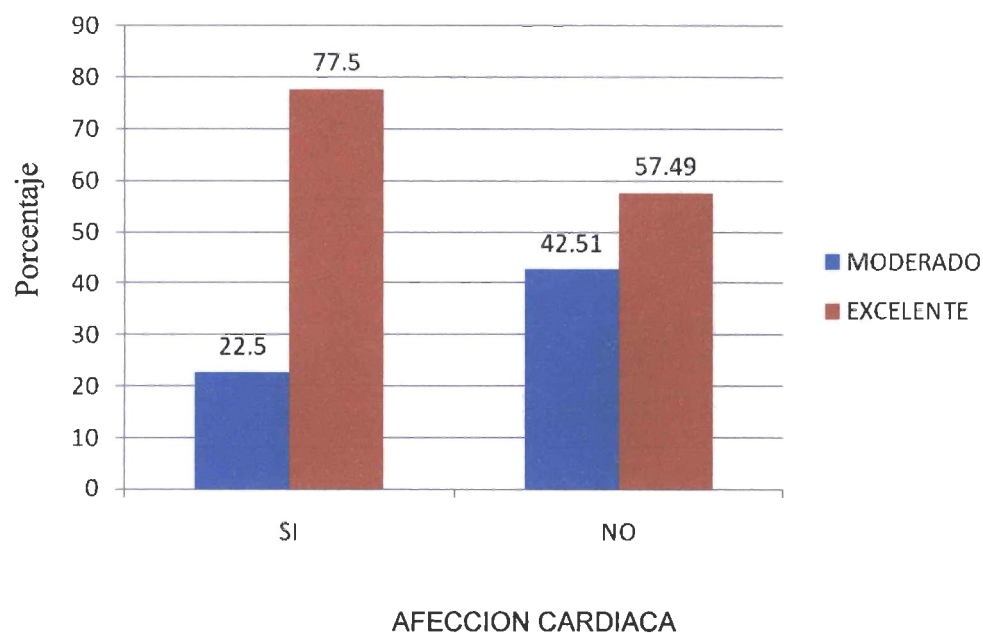
CUADRO No.27 NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON AFECCIÓN CARDÍACA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO.1995-1999

DURACIÓN EMBARAZO	TOTAL		AFECCIÓN CARDÍACA			
			SI		NO	
	N°	%	N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	83	100.00	164	100.00
A TÉRMINO	191	77.33	39	46.99	152	92.68
PRE TÉRMINO	56	22.67	44	53.01	12	7.32

$\chi^2= 65.63$ OR=0.06998 IC=0.03376-0.145 valor p=0.0000001

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C H A A M Y Hospital Del Niño 2009

FIGURA No.23
 NIÑOS CON SINDROME DE DOWN CON AFECCIÓN CARDÍACA O NO,
 SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR.
 ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. 1995-1999



FUENTE. Cuadro N° 27

Al comparar los grupos de registros según término de embarazo, se obtuvo que la mayoría de los niños registrados se lograron en embarazo a término, con un 77.33%; y de éstos un 46.99% presentaron alguna afección cardíaca.

El otro grupo que se obtuvo por embarazo pre término representó un 22.67%. De este grupo el 53.01% presentaron alguna afección cardíaca. Al analizar los resultados se sugiere un factor protector en el grupo de niños obtenidos en embarazo a término que fue altamente significativo a nivel estadístico, con un intervalo de confianza que no permite extrapolar estos resultados a otras poblaciones.

CUADRO No.28 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMA. 1995-1999

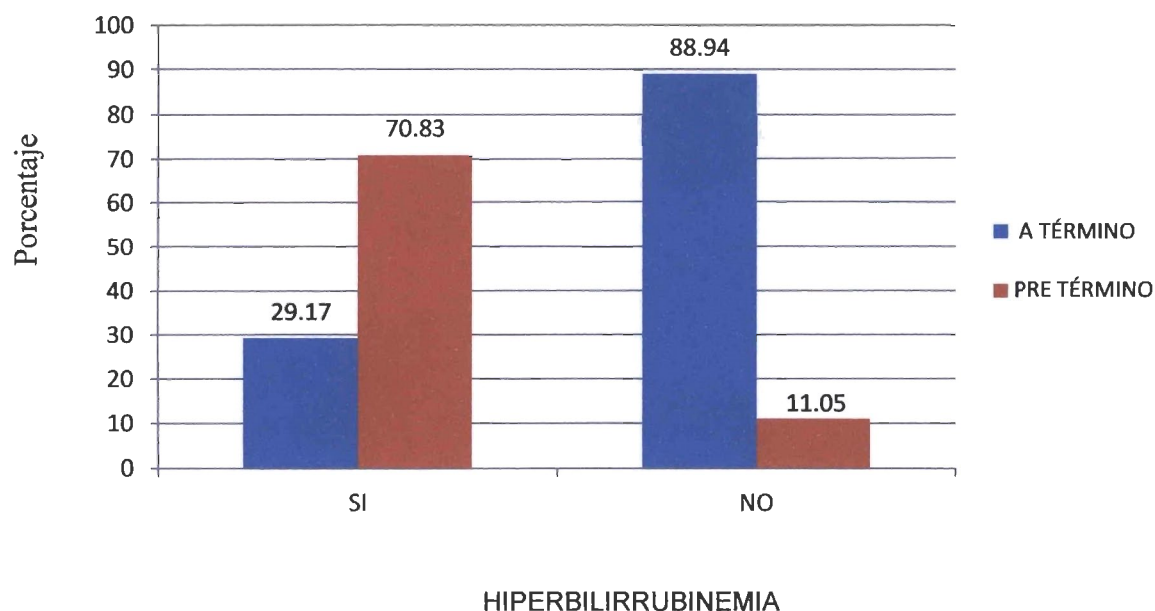
DURACIÓN DEL EMBARAZO	TOTAL		HIPERBILIRRUBINEMIA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	48	100.00	199	100.00
A TÉRMINO	191	77.33	14	29.17	177	88.94
PRE TÉRMINO	56	22.67	34	70.83	22	11.05

$X^2= 78.82$ OR=0.05118 IC=0.02384-0.1099 valor p=0.0000001

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.24

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPERBILIRRUBINEMIA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMA. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N°28

El cuadro resume la información de los registros de niños con Síndrome de Down atendidos en los hospitales de referencia incluidos en el estudio. Al comparar dos grupos de niños registrados, se obtuvo que un 77.33 % de los mismos fueron embarazos a término. Un 22.67 % se obtuvieron de embarazo pretérmino. De este grupo el 70.83% de los recién nacidos obtenidos en embarazos pretérmino tuvieron hiperbilirrubinemia. En el análisis se sugiere un factor protector con una fuerte asociación y significancia estadística. Pero el intervalo de confianza no permite extrapolar dichos resultados a otras poblaciones.

CUADRO No.29 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOXIA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

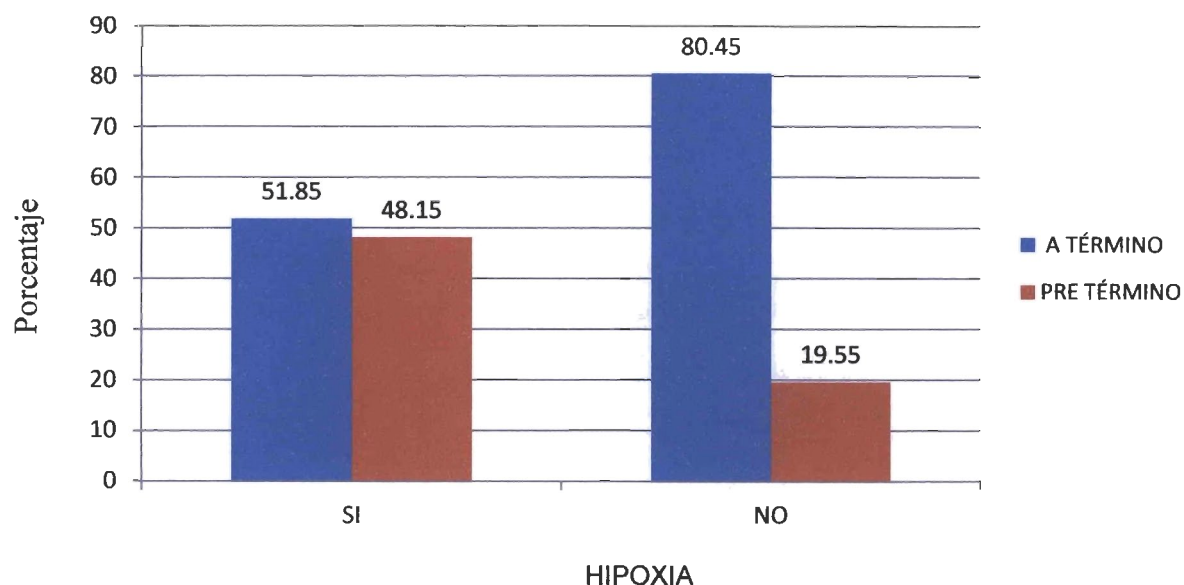
DURACIÓN DEL EMBARAZO	TOTAL		HIPOXIA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	27	100.00	220	100.00
A TÉRMINO	191	77.33	14	51.85	177	80.45
PRE TÉRMINO	56	22.67	13	48.15	43	19.55

$X^2= 11.22$ OR=0.2616 IC=0.1146-0.5971 valor p=0.0004041

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M.Y Hospital Del Niño 2009

FIGURA No.25

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOXIA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE. Cuadro N° 29

Al comparar los grupos de niños obtenidos en embarazo a término, tuvieron un 77.3%, en tanto el grupo de niños obtenidos en embarazo pre término fue 22.67%. No se encontraron diferencias importantes entre los porcentajes de niños con hipoxia en ambos grupos. Al analizar los resultados se sugiere un factor protector en el grupo de embarazos a término con una fuerte asociación causal y significancia estadística. Pero el intervalo de confianza no permite extrapolar estos resultados a otras poblaciones.

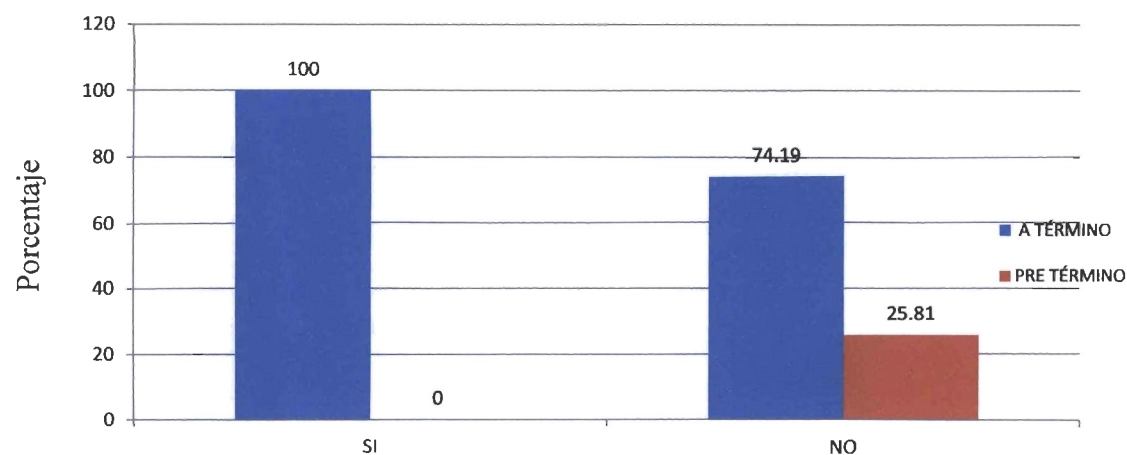
CUADRO No.30 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOTIROIDISMO O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

DURACIÓN DEL EMBARAZO	TOTAL		HIPOTIROIDISMO			
			SI		NO	
	N°	%	N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	30	100.00	217	100.00
A TÉRMINO	191	77.33	30	100.00	161	74.19
PRE TÉRMINO	56	22.67	0	0.00	56	25.81

$X^2= 10.01$ OR=NO DEFINIDO IC=NO DEFINIDO valor $p=0.0007777$

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.26 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOTIROIDISMO O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



HIPOTIROIDISMO

FUENTE: Cuadro N°30

El cuadro resume la información de los registros de niños con Síndrome de Down atendidos en los hospitales del 3 nivel de atención seleccionados. La gran mayoría de los registros de niños obtenidos fueron de embarazo a término con un 77.33%. El 100 00% de estos niños se les diagnosticó hipotiroidismo. En el grupo de los niños pre término representados con un 22 67%; ninguno registró diagnóstico de hipotiroidismo. Este resultado coincide con el marco teórico revisado, donde el diagnóstico de hipotiroidismo es menos frecuente en los prematuros por inmadurez de la glándula, por lo que se repite la prueba a los 28 días de nacidos. Al analizar los resultados se sugiere factor protector en los embarazos a término con una asociación causal y significancia estadística alta. No se definió el riesgo absoluto.

CUADRO No.31 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999.

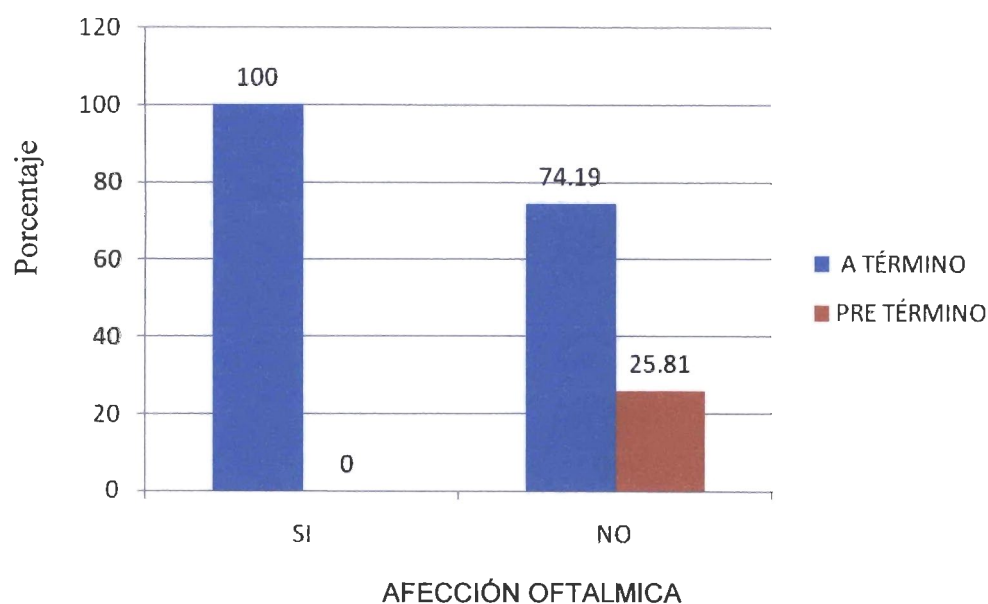
DURACIÓN DEL EMBARAZO	TOTAL		AFECCION OFTALMICA			
	N°	%	SI		NO	
			N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	40	100.00	207	100.00
A TÉRMINO	191	77.33	36	90 00	155	74.88
PRE TÉRMINO	56	22 67	4	10.00	52	25.12

$X^2= 4.372$ OR=3.019 IC=1.026-8.888 valor p=0.01827

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H A A.M Y Hospital Del Niño. 2009

GRAFICA No.27

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON AFECCIÓN OFTÁLMICA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999.



FUENTE: Cuadro N°31

Este cuadro nos refleja que la gran mayoría de los registros, con un 77.33% fueron embarazo a término. Un 90% de estos niños presentaron alguna afección oftálmica. El grupo de niños pre término representaron un 22.67%, y de éstos sólo un 10% presentaron afección oftálmica. En el análisis reflejó que los niños obtenidos en embarazo a término tuvieron 3 veces más riesgo de tener afección oftálmica que los niños con Síndrome de Down producto de embarazos pre término.

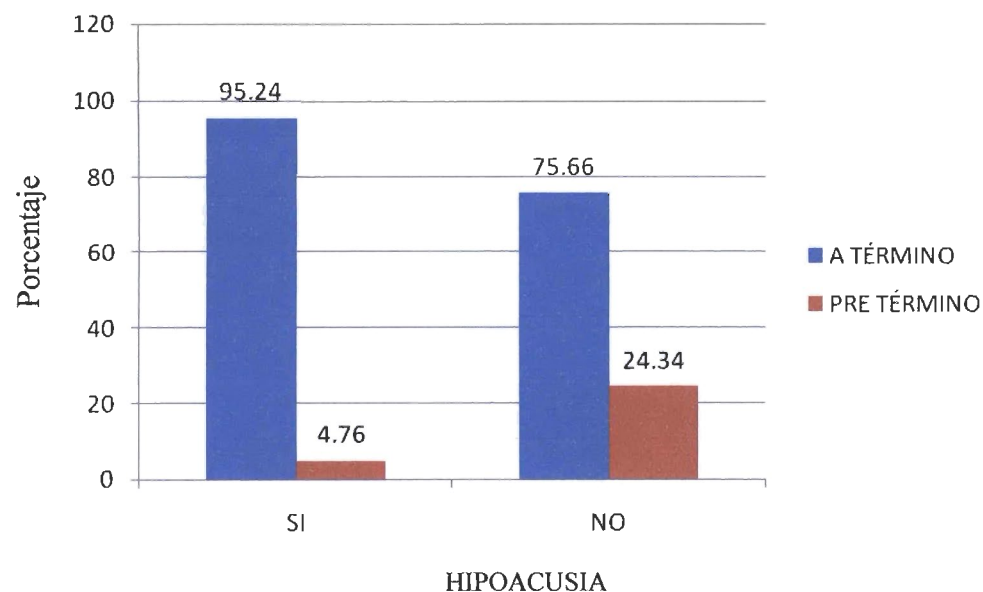
CUADRO No.32 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOACUSIA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

DURACIÓN EMBARAZO	TOTAL		HIPOACUSIA			
			SI		NO	
	N°	%	N°	%	N°	%
TOTAL	247	100.00	21	100.00	226	100.00
A TÉRMINO	191	77.33	20	95.24	171	75.66
PRE TÉRMINO	56	22.67	1	4.76	55	24.34

$\chi^2 = 4.199$ OR=6.433 IC=0.8439-49.03 valor p=0.02022

FUENTE. Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.28
NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON HIPOACUSIA O NO, SEGÚN DURACIÓN DEL EMBARAZO. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N° 32

El cuadro resume la información en los registros de niños con Síndrome de Down que fueron atendidos en los hospitales del 3 nivel de atención seleccionados. La gran mayoría de los registros con un 77.33% fueron de niños con Síndrome de Down de embarazos a término. De este grupo, un 95.24% de los estudiados presentaron diagnóstico de hipoacusia. Mientras tanto, el grupo de niños obtenidos de embarazo pre término representó un 22.67%; y menos del 5% de este grupo presentaron hipoacusia. Al analizar dichos resultados se obtuvo que los niños registrados con Síndrome de Down en embarazos a término tuvieron un riesgo 6 veces mayor de presentar hipoacusia que los obtenidos de embarazo pre término y fue estadísticamente significativo. El intervalo de confianza no permite hacer generalizaciones con otras poblaciones.

CUADRO No.33 NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON LEUCEMIA O NO, SEGÚN EDAD DE LA MADRE. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999

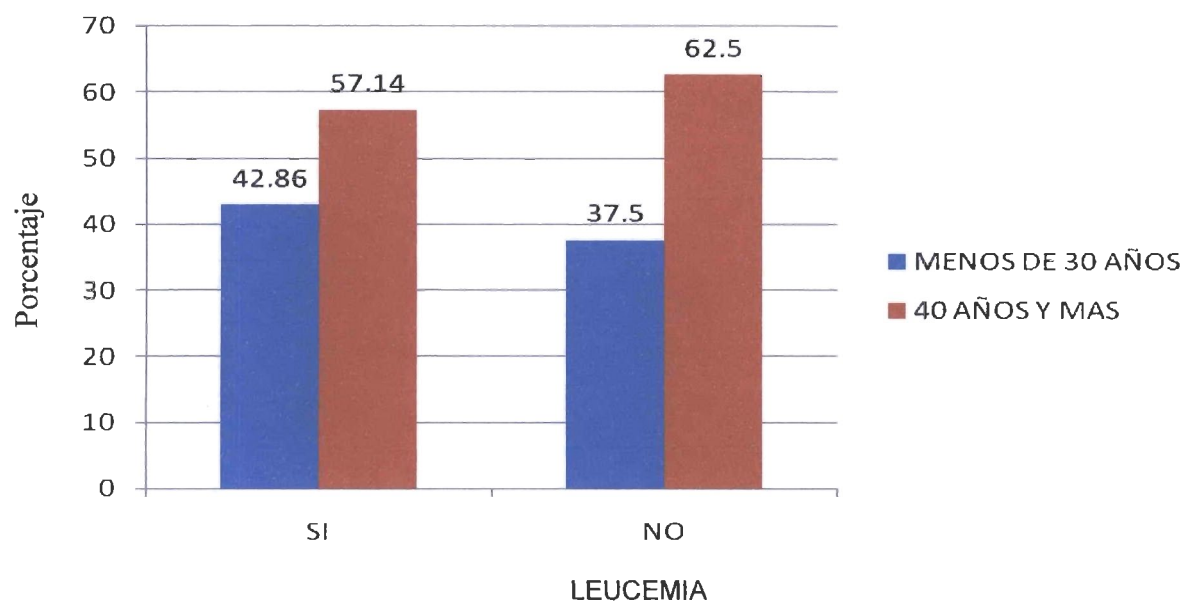
EDAD DE LA MADRE	TOTAL		LEUCEMIA AL NACER			
			SI		NO	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
TOTAL	86	100.00	14	100.00	72	100.00
MENOS DE 30 AÑOS	33	38.37	6	42.86	27	37.50
40 AÑOS Y MAS	53	61.63	8	57.14	45	62.5

X²= 0.1422 OR=1.25 IC=0.3915-3.991 valor p=0.3530

FUENTE Instrumento aplicado por el Investigador para revisar expedientes del C.H.A.A.M Y Hospital Del Niño. 2009

FIGURA No.29

NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN CON LEUCEMIA O NO, SEGÚN EDAD DE LA MADRE. COMPLEJO HOSPITALARIO DR. ARNULFO ARIAS MADRID Y HOSPITAL DEL NIÑO. REPÚBLICA DE PANAMÁ. 1995-1999



FUENTE: Cuadro N° 33

Al comparar los grupos de niños obtenidos según la edad de la madre de este cuadro, se encontró que un 61.63% de los niños con Síndrome de Down fueron de madres de 40 años y más. En este grupo se encontró que el 57.14 % de los niños se encontró diagnóstico de leucemia. Por el contrario, el grupo de niños obtenidos de madres menores de 30 años, tuvieron un 38.37%, de los cuales un 42.86% presentaron leucemia. El análisis indica un riesgo mayor de 1 de que presente diagnóstico de leucemia en el grupo de niños de madre mayores de 40 años, pero no fue estadísticamente significativa.

Una de las causas consideradas más importantes en la aparición de la trisomía causante del Síndrome de Down, tal y como lo hemos mencionado, es la edad de la madre, ya que la posibilidad de aparición aumenta con la edad de ésta,

siendo de 1 caso de 120-130 niños nacidos de madres de 40-44 años; y de 1 caso de cada 65 nacimientos en madres de más de 45 años (Candel Gil, 1981). La leucemia en Síndromes de Down ocurre con una incidencia de 3 a 20 veces mayor que en niños normales.

CONCLUSIONES

1. Las malformaciones congénitas con mayor prevalencia encontradas en el estudio fueron: malformaciones cardíacas en primer lugar con 34%; en segundo lugar, malformación oftálmica con un 16%; y malformación gastrointestinal con 14%.
2. Las enfermedades con mayores prevalencias registradas, asociadas a los niños con Síndrome de Down en la población estudiada, fueron: hiperbilirrubinemia con 19%; afección oftálmica con 16%; hipotiroidismo con 12%, hipoxia con 11%, e hipoacusia con 9%.
3. Al obtener el porcentaje de los niños atendidos en las dos instituciones hospitalarias con síndrome de Down con respecto al total de nacimientos vivos en la Republica de Panamá durante el quinquenio 1995-1999 se obtiene un valor de 0.08 lo cual si bien es cierto está muy por debajo de la prevalencia estimada en base a la referencia de la literatura esto responde a que solo se están considerando los casos atendidos en una muestra que no es representativa de la población nacional ni de la totalidad de centros hospitalarios a nivel nacional.
4. La revisión de registros de niños con Síndrome de Down atendidos en el periodo comprendido entre los años 1995-1999, mostró diferencias en el sexo atendido, ya que en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias

Madrid, el sexo predominante fue el femenino, mientras que en el Hospital del Niño fue el masculino.

5. Durante el quinquenio 1995-1999, se observó una mayor tendencia a la atención de servicios de salud a la población con Síndrome de Down en el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, con respecto a la ofrecida a dicho sector poblacional en el Hospital del Niño-
6. La tendencia en la realización de cesáreas de acuerdo a los registros evaluados del año 1995-1999, fue ligeramente diferente en ambas instituciones examinadas, con un ligero incremento de las mismas en el Hospital del Niño.
7. Al revisar los registros de niños con Síndrome de Down atendidos en ambas instituciones del tercer nivel de atención, se encontró que los niños del sexo femenino tuvieron un mejor resultado del índice APGAR al minuto y a los 5 minutos que los del sexo masculino; siendo este hallazgo estadísticamente significativo.
8. La media de edad materna encontrada en los registros de niños con Síndrome de Down referidos en el periodo 1995-1999 al Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid y Hospital de Niño, fue de 36 años; superior a la revisada en la literatura con 27.3 años.
9. La revisión de registros en el periodo 1995-1999, confirma que las madres de los recién nacidos con Síndrome de Down tuvieron como

antecedente obstétrico un promedio de 3 abortos, resultado estadísticamente significativo.

10. La mayoría de los embarazos de los niños nacidos con Síndrome de Down estudiados fueron a término con un 77.3%; en tanto un 22.7% de los embarazos fueron pre término, es decir menores a 40 semanas. Este hallazgo puede estar relacionado con el sistema de referencia de los embarazos de alto riesgo a los hospitales de tercer nivel de atención como el Hospital del Niño y Hospital Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid.

11. Se confirma asociaciones estadísticamente significativa en niños con Síndrome de Down con hiperbilirrubinemia según el tipo de nacimiento; niños con Síndrome de Down con malformación cardíaca según índice de APGAR al minuto de nacido; niños con Síndrome de Down con hipoacusia diagnosticada según duración del embarazo; niños con Síndrome de Down y afección oftálmica según duración del embarazo; niños con Síndrome de Down e hipoxia según índice de APGAR a los 5 minutos; niños con Síndrome de Down e hiperbilirrubinemia según índice de APGAR a los 5 minutos; y niños con Síndrome de Down con afección oftálmica según índice de APGAR a los 5 minutos.

12. El estudio confirmó, además, que los niños con Síndrome de Down nacidos por parto normal, tuvieron 3 veces más riesgo de presentar

hiperbilirrubinemia que los obtenidos por cesárea, resultado con significancia estadística elevada.

13.El 87.5% de los registros del grupo de niños con el Síndrome de Down registrado con índice APGAR a los 5 minutos moderado, presentaron 18 veces más riesgo de presentar hiperbilirrubinemia que los de APGAR excelente, lo que de acuerdo a los datos estadísticos es altamente significativo.

14.El 85.71% de los registros de niños con Síndrome de Down de índice APGAR severo al minuto y diagnóstico de malformación congénita tuvieron 57 veces más riesgo de presentar malformación cardíaca. Este porcentaje indica un elevado índice estadístico, y coincide con el marco teórico que señala que la patología cardíaca es una de las más frecuentes en los niños con el Síndrome de Down.

15.El índice APGAR sigue siendo una herramienta importante en el pronóstico y sensibilidad de los recién nacidos con Síndrome de Down.

16.El grupo de registros de niños con Síndrome de Down con índice de APGAR moderado a los 5 minutos, representó el 39.27%; el 80.72% presentó 18 veces más riesgos de presentar afección cardíaca que los de APGAR excelente.

17.El 62.96% de los niños con Síndrome de Down con registro de hipoxia e índice APGAR moderado a los 5 minutos, tuvieron tres veces más riesgo

que los niños con índice APGAR excelente, siendo un índice estadístico muy significativo.

18.El 95.24% de los niños con Síndrome de Down obtenidos por embarazo a pre término presentaron un riesgo seis veces mayor de presentar hipoacusia que los obtenidos de embarazo a término, resultado que indica un índice estadístico elevado. El intervalo de confianza no permite hacer generalizaciones con otras poblaciones.

19.Todos los diagnósticos de hipotiroidismo registrados fueron en niños con Síndrome de Down obtenidos en embarazo a término; lo que fue similar al marco teórico revisado. A los niños prematuros no se les diagnosticó la patología tiroidea congénita.

20.El 90% de los niños con Síndrome de Down por embarazo a término presentaron 3 veces más riesgo de tener afección oftálmica que los niños con Síndrome de Down producto de embarazos pre término.

21.El 85.5% de los niños con Síndrome de Down y APGAR moderado a los 5 minutos presentaron 18 veces más riesgo de tener afección oftálmica que aquellos recién nacidos con Síndrome de Down con APGAR excelente, dato con un alto nivel estadístico.

22.La intervención más costo-efectiva en la atención de los niños con Síndrome de Down es la basada en la atención primaria de salud con reforzamiento del diagnóstico genético.

23. Los resultados obtenidos en este estudio presentaron algunas similitudes con los obtenidos en Uruguay, en estudios muy similares sobre la edad materna de los niños con Síndrome de Down superior a los 35 años. La malformación más frecuente es la cardíaca y el predominio del sexo masculino en los pacientes más afectados; y la hipoacusia así como hipotiroidismo como enfermedades asociadas más frecuentes.

24. Las tres principales características de una intervención estatal eficiente son: la protocolización y normatización del proceso de atención en los niños con Síndrome de Down; los sistemas de referencia y contrareferencia oportuna; y la conformación de equipos multidisciplinarios y transectoriales que cuenten con la tecnología y presupuesto operativo adecuado.

RECOMENDACIONES

1. Fortalecer los procesos de educación continua al recurso humano del sector salud, trabajo y educativo en la actualización de las normas de atención integral de la mujer, control prenatal y puerperio.
2. Fortalecer los procesos de educación continua al recurso humano del sector salud, trabajo y educación en la actualización de los protocolos de rehabilitación de los niños con Síndrome de Down del instituto Nacional de Medicina Física y Rehabilitación.
3. Fortalecer los procesos de educación continua, en coordinación con los centros formadores universitarios, para elevar la capacidad instalada de los hospitales de tercer nivel de atención que atienden las referencias de los niños con Síndrome de Down para elevar la eficacia, efectividad y eficiencia, tanto del personal médico como multidisciplinario en el diagnóstico oportuno y atención de los pacientes.
4. Dotar a la red de servicio sanitario público de la tecnología, logística y personal altamente especializado de los servicios de cardiología, radiología; servicios de laboratorios y personal multidisciplinario de apoyo con el fin de que las intervenciones diagnósticas en los embarazos de alto y muy alto riesgo; el programa de tamizaje neonatal e identificación así como intervención quirúrgicas de las malformaciones congénitas cardíacas sean oportunas y altamente efectivas.

5. Promover la coordinación intersectorial para el intercambio de información estadística relacionado a los niños con Síndrome de Down para su adecuado seguimiento y control.
6. Impulsar la realización de convenios de cooperación internacional y nacional, para la identificación de hogares con niños de Síndrome de Down asociados a las patologías más frecuentes encontradas en el estudio, así como la implementación de mecanismos de apoyo social y económico, con el fin de reducir la vulnerabilidad socioeconómica de los mismos.
7. Elaborar propuestas de intervención e investigación intersectorial, que tengan como núcleo central la estrategia de atención primaria en salud, donde se aprovechen las experiencias de otros países de la región, a través de diplomados virtuales, que beneficien a diversos actores sociales, relacionados con la inclusión e integración social de los niños con Síndrome de Down.
8. Presentar a las autoridades pertinentes los resultados obtenidos en esta investigación para que dé las bases para la elaboración e implementación de políticas públicas tendientes al mejoramiento de la calidad de vida de los niños y niñas con Síndrome de Down de nuestro país.

BIBLIOGRAFÍA

1. Altamirano E, Alvarez A, Antoniutti Ai, Aspres N, Blasco N, Cavalli L, et al. (2000). *Programa de Seguimiento de Niños con Síndrome de Down*: Grupo At.i.e.n.do. *Revista Hospital Materno Infantil Ramon Sarda*; 19 (1):
2. Álvarez Fumero R.(2005). *Enfermedades Heredometabólicas y Embarazo*. [Serie en Internet]. *Revista Cubana Obstetricia Ginecología* 29(2).2003 Recuperado de: scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S172...script=sci.
3. American Academy Of Pediatrics. Committee On Genetics. (2001).Health supervision for children with Down Syndrome. *Revista Pediatrics*. Vol. 107 (2)442 -449 Doi: 10.1542/peds.107.2.442)
4. Asociación Catalana de Síndrome de Down. (2010). *Síndrome de Down. Aspectos Médicos Actuales*. Editorial Masson, S.A. Barcelona, España.
5. Asociación Down Del Uruguay;. (2006). *¿Una Infancia Sin Fin?* Primer Relevamiento Nacional De Personas Con Síndrome De Down. Montevideo: OPS/PMS.
6. American Psychological Association. (2010). Publication Manual APA. (6^{ta}.ed.) Washington, DC: APA Org
7. Baltase, Erick y Zárate, Ignacio. Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44,985 nacimientos en Colombia.Archivos de cardiología de México. (2006). Versión impresa ISSN 1405-9940.
8. Bernal, César A. (2010). *Metología de la Investigación*. Pearson Educación , Colombia 2010.
9. Bogdan, R., (1989). *La Sociología De La Educación Especial.Educación Especial. Investigación y Tendencias*.Buenos Aires: . R. Morris y B. Batt Editores.Médica Panamericana
10. Campistol J, Lambruschini N, Vilaseca Ma, Cambra Fj, Fuste E, Gómez L. (2001). *Diagnóstico Y Tratamiento de las Enfermedades Heredometabólicas Hereditarias. Hiperfenilalaninemias*. en: Madrid: Ergon, Sanjurjo P, Baldellou A, editores.

11. Carvalho Hb, Brizot MI, Lopez Lm, Chiba Ch, Meyadahira H, Zugaib M. (2002). *Detection of fetal structural abnormalities at the 11-14 week Ultrasound scan*. Prenat Diagn.
12. Del Monte E., Viñas Portilla C., Gonzalez Garcia N., Lantigua Cruz A. (2009). Reflexiones Sobre La Atención A Personas Con Defectos Genéticos En El Nivel Primario De Salud. *Revista Cubana Medicina General Integral.*, 13(2) Recuperado de: www.bvs.sld.cu/revistas/san/vol13_2_09/san13209.htm
13. Epstein, Ch. (1995). *Etiologic and Pathogenesis of Down Syndrome*. New York:Edit. Wiley Liss U.S.A.
14. Hayes J, Nelin Ld. (2007). Increased Incidence Of Idiopathic Persistent Hypertension In Down Syndrome Neonate. *Revista Pediatr Cardiol* 28(4) 250. Recuperado de: www.ncbi.nlm.nih.gov/.../17486396
15. Instituto Superior de Ciencias Médicas. Facultad de Medicina No.2 (2000). Documento Normativo de la Comisión Nacional de Atención a Fenilcetonúricos. La Habana: INA.
16. Instituto Nacional de Endocrinología. Departamento de Endocrinología Pediátrica. (2000). *Tratado de Endocrinología Pediátrica y de la Adolescencia*. 2da ed. Barcelona: Doyma;
17. Federación Española del Síndrome Down.(2004). *Programa Español de Salud para personas con Síndrome de Down*. Madrid.Ministerio de Sanidad y Consumo.
18. Flores, J.,Victoria, M. Troncoso.(1997)Síndrome de Down y Educación. *Síndrome de Down de Cantabria*, Barcelona:Editorial Masson S.A. y Fund.
19. Fonseca Hernández, M., Pina Cobas, B. y Acevedo Fonseca, R. (1997). Cardiopatías congénitas asociada a cromosomopatía, *Revista Cubana de Pediatría* 69 (2). Recuperado de: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sciissuetoc&pid=0034-753119970002&Ing=es&nrm=iso>.
20. Gaceta Oficial N°23876 de 31 de agosto de 1999.Ley N° 42 de 27 de agosto de 1999, "Por la cual se establece la Equiparación de Oportunidades para las Personas con Discapacidad".

21. García Escamilla, S. (1983). *El Niño con Síndrome de Down*. México: Editorial Diana.
22. González Jiménez G., Gómez Baute R., González Iglesias Y. (2005). *Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. Revista Cubana Obstetricia Ginecología.*
23. Guerrero López, J. (1995). *Nuevas perspectivas en la Investigación de los Niños con Síndrome de Down*. Buenos Aires: Editorial Paidós.
24. Guerrero, R., González L.C. y Medina.E. (1986). Epidemiología. México D.F : Addison-Welley. Iberoamericana..
25. Guizar, J. (1988). *Genética Clínica*. Buenos Aires: Editorial Manual Moderno.
26. Kliegman RM, Johnson HB, Nelson (2004) Tratado de Pediatría. 16 ed. México: Mc Graw-Hill Interamericana.
27. Hasanhodzic M, Tahirovic H, Lukinac L. (2006). Down Syndrome and thyroid gland. Bosn J Basic *Revista Medica Sci*; 6 (3).
28. Hernández Sampieri, R. (2010). *Metodología de la Investigación*. (5ta, ed) México DF. Editorial Mc Graw-Hill..
29. Julian-Reyner C, Auran Y, Dumaret A. (1995). *Attitudes towards Down's Syndrome: follow up of a cohort of 280 cases*. J Med Genet.
30. Lynn B. Jorde, Joshua C. Carey, Barshad, Michael J., *Genética Humana*. (2011), 4ª. Edición. Editorial Elsevier.
31. Marín A., Jaramillo B., Gómez R., Gómez, U. (2008). *Manual de Pediatría Ambulatoria*. Editorial Médica Panamericana. Bogotá
32. Ministerio de Salud. (2007). Normas Integrales de Atención a la Mujer, Control Prenatal, Puerperio, Planificación Familiar y Sexualidad.
33. Ministerio de Salud. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal. LEY No.4 del 8 de enero de 2007, por la cual se crea el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal.
34. Montobbio, E. (1995). *El viaje del Señor Down al mundo de los adultos*.

Barcelona, Masson y Fundación Catalana Síndrome de Down.

35. Morales Castro, M.(2007). *Mortalidad y enfermedades asociadas al Síndrome Down en el primer año de vida*; Experiencia de la Policlínica Interdisciplinaria de Atención al Niño con Síndrome de Down (PIANSO) del Servicio de Recién Nacidos del Centro Hospitalario Pereira Rossell. *Revista, Arch Pediatr.* .78,(3)
36. Moreno, B.; Shakalli, M.; Gorriz, L. de.(1987). Síndrome de Down y Leucemia Mieloblastica aguda. *Revista. Hospital del. Niño* .
37. Mueller Rf., Young Id. (2001). *Screening de Poblaciones y Genética de Comunidades*. En: Emery's. *Genética Médica*. (10ª ed). Madrid: Marban.
38. Nazer Hj, Aguila Ra, Cifuentes Ol. (2006). Prevalencia del Síndrome de Down en Chile de 1972 a 2005. *Revista Médica Chilena S/N*.
39. Organización Mundial de la Salud / Banco Mundial. (2011). Informe Mundial sobre Discapacidad.
40. Organización Mundial de la Salud / Organización Panamericana de la Salud. (2001). *Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud*. Edita: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Secretaría General de Asuntos Sociales, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO).
41. Pantano, L. (1993). *La discapacidad como problema Social*. , Buenos Aires: Editorial Eudeba
42. Perera Mezquita, Juan. *El Síndrome de Down*. (2001). Madrid: Editorial CEPE. Ciencias de la Educación Preescolar y Especial. Plaza de Educación.
43. Posada, Alvaro; Gómez, Juan Fernando; Ramírez, Humberto. (2005). *El Niño Sano*. 3ª Edición. México: Editorial Médica Internacional.
44. Quadrelli R, Quadrelli A, Mechoso B, Laufer M, Jaumandreu C, Vaglio A. (2006). *Parental decisions to abort or continue a pregnancy following prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in a setting where termination of pregnancy is not legally available*. *Prenat Diagn*.

45. Quadrelli R, Vaglio A.(1983). *Experiencia en el diagnóstico Citogenético de 205 casos de Síndrome de Down*.Montevideo: Arch Pediatr
46. Ramírez Nj, Belalcázar Hm, Yunis Jj, Quintero Ln,Arboleda Gh, Arboleda H.(2007). *Origen parental de la no disyunción y recombinación del cromosoma 21 extra en el Síndrome de Down: estudio poblacional en Colombia*: Biomédica.
47. Rogers, Paul t. y Coleman, Mary. (1994). *Atención médica en el síndrome de Down. Un planteamiento de medicina preventiva*. Barcelona, Fundación Catalana Síndrome de Down. ROIZEN NJ, PATTERSON D. Down's Syndrome. Lancet.
48. Sandritter, W, (Dr), Thomas, C. (Dr.), (2005). *Macropatología. Manual y Atlas para Médicos y Estudiantes* Barcelona: Editorial Reverté, S.A.
49. Sastre D., Zabala C., Lanza A. (2004). *Atención de Niños con Síndrome de Down*.Arch Pediatr Urug.
50. Secretaria Nacional de Discapacidad. (2006). Primera Encuesta Nacional de Prevalencia y Caracterización de la Discapacidad. SENADIS. Panamá.
51. Sellers Lopez F.(1999). *Diagnóstico precoz de los defectos del tubo neural*. Revista Internacional Bernabeu, Alicante. S/N
52. Smith, David W. y Wilson, Ann Asper.(1969). *El niño con síndrome de Down: Mongolismo*. Causas, características y aceptación: para padres, médicos y personas dedicadas a su educación y cuidado. Buenos Aires, Editorial Médica Panamericana.
53. Stephen E, Dickson J, Kindley D, Scott cc, Charleton Pm. (2007). *Surveillance of vision and ocular disorders in children with Down Syndrome*. Dev Med Child Neurol.
54. Suri González, Julia; Ocaña Gil, María Antonia; Liriano, Maria del Rosario; Requeiro,Luisa; Masot Rangel, Antonio, Gonzalez Sosa, Sonia.(2009) *EL ABC para el diagnóstico y prevención de las enfermedades genéticas en la atención de salud*. Calle 51A y Avenida 5 de Septiembre. Cienfuegos, Cuba. CP 55100.00.
55. Van Trotsenburg A, Heymans Hs, Tijssen Jg, de Vijlder Jj, Vulsma T. (2006). *Comorbidity, hospitalization, and medication use and their influence on mental and motor development of young infants with*

Down Syndrome. Pediatrics; 118 (4).

56. Yadarola, María Eugenia. (1998). *Investigación comparativa sobre niños con Síndrome de Down escolarizados en escuelas comunes y escuelas especiales. Publicado en el Boletín de la Asociación, Síndrome de Down de la República Argentina, Año 10 - Número 31.*
57. Zabala, Cristina; Sastre, Diana y Lanza, Andrea, Dras (2004). *Atención de niños con Síndrome de Down. Archivos de Pediatría del Uruguay vol.75 no.2. Versión impresa. ISSN 0004-0584. Arch. Pediatr Urug. Montevideo.*

ANEXOS

ANEXO No.1

CUESTIONARIO

El presente cuestionario se aplica para levantar la información necesaria con el fin de investigar la prevalencia de malformaciones congénitas, enfermedades asociadas y factores de riesgo en niños y niñas con Síndrome de Down atendidos en el Hospital del Niño y/o en el Complejo Hospitalario Arnulfo Arias Madrid durante el período 1995 a 1999.

La información que se obtenga es confidencial y se utilizará sólo para asuntos investigativos y académicos.

1. No del expediente _____ No de caso _____

2. Sexo: ☐ Masculino ☐ Femenino

3. Fecha de nacimiento _____

4. Lugar de nacimiento _____

5. Participaron en el parto:

Médico general ☐ _____ Enfermera ☐ _____

Ginecólogo obstetra ☐ _____ Enfermera obstetra ☐ _____

Pediatra ☐ _____ Auxiliar de enfermería ☐ _____

Anestesiólogo ☐ _____ Otro _____

6. APGAR al minuto _____, a los cinco minutos _____

7. Peso al nacer. _____(Kg)

8. Talla al nacer. _____(Cm).

9. Edad de la madre al momento del parto _____

10. Número de embarazos de la madre _____

11. Número de abortos de la madre _____

12. Número de hijos nacidos vivos de la madre _____

13. Duración del embarazo: A término ☐

PRE TÉRMINO ☐

14. Enfermedades de la madre durante el embarazo.

_____, _____
_____, _____

15. La madre tomó algún medicamento durante el embarazo:

Sí _____ No _____

Si contestó afirmativamente, describa qué medicamentos?

_____, _____
_____, _____

16. Edad del padre _____

17. Existe algún diagnóstico establecido adicional al Síndrome de Down:

Sí _____ No _____

18 De ser afirmativo describa los otros diagnósticos:

ANEXO No.2

PROCESO DE VALIDACIÓN DE INSTRUMENTOS:

La validación del instrumento utilizado para esta investigación el cual consiste en un cuestionario con el que se levantará la información que nos ofrezca datos sobre la relación de las variables dependientes e independientes será por etapas:

Primera etapa: Construcción de varios ítems por parte del investigador en relación a las variables.

Segunda etapa: Se constatará el primer borrador del cuestionario con el tipo de archivo clínico de los pacientes en el Hospital del Niño y del Complejo Hospitalario Amulfo Arias Madrid con el fin de verificar si la información que se busca está disponible en dichos archivos.

Tercera etapa: Se le dará el instrumento a un grupo de 15 a 25 expertos formado por genetistas, neonatólogos, ginecólogos obstetras, enfermeras obstetras y pediatras con el fin de que revisen el instrumento y hagan sus observaciones sobre la eficiencia del instrumento para medir la presencia de malformaciones congénitas, enfermedades asociadas y factores de riesgo en niños diagnosticados con Síndrome de Down.

Estos profesionales serán escogidos de aquellos que hayan tenido experiencia con pacientes con trisomía 21.

Cuarta etapa: Una vez elaborado el instrumento éste se llenará en base a los expedientes clínicos de aquellos pacientes con Síndrome de Down que salgan seleccionados en la muestra.

Quinta etapa: Para determinar la validez y la confiabilidad del cuestionario se efectuarán pruebas estadísticas correlacionado items contra items y correlacionado en base a la tabulación que se establezca, comparando por cada ítem los dos grupos de niños y niñas con trisomía que salgan elegidos en la muestra del Hospital del Niño y del Complejo Hospitalario Dr Arnulfo Arias Madrid.

Para obtener las estadísticas correspondientes se utilizará el programa EPI-INFO con el fin de garantizar la precisión de los resultados.

ANEXO No.3

PROTOCOLO NORMATIVO DEL INSTITUTO NACIONAL DE MEDICINA FISICA Y REHABILITACION.

TÍTULO: Síndrome de Down (SD)

DEFINICIÓN

Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales, caracterizado por la presencia de un grado variable de retraso mental, hipotonía y rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible

ETIOPATOLOGÍA

En el 95% de los casos se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no-disyunción meiótica en el óvulo. Aproximadamente un 4% se debe a una translocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que generalmente es el 14 o el 22. Ocasionalmente puede encontrarse una translocación entre dos cromosomas 21. Por último, 1% presentan mosaico con cariotipo normal y trisomía 21.

NIVEL DE ATENCIÓN

Corresponde al primer y segundo nivel de atención. Sin embargo por la escasez de recurso humano en otras instalaciones se atenderán en nuestra institución. El motivo de la atención en los programas de salud es por la hipotonía que condiciona el retraso en el desarrollo motor, que se ajusta entre el segundo y tercer año de vida.

FACTORES DE RIESGO Y PREDISPOSICIÓN

- Edad materna mayor de 35 años
- Genético: translocación en algunos de los padres.
- Antecedente de un hijo con Síndrome de Down

CLASIFICACIÓN

Trisomía libre

El Síndrome de Down se produce por la aparición de un cromosoma más en el par 21 original (tres cromosomas: "trisomía" del par 21) en las células del organismo. La nomenclatura científica para ese exceso cromosómico es 47, XX, +21 o 47, XY, +21; según se trate de una mujer o de un varón, respectivamente. La mayor parte de las personas con este síndrome (95%), deben el exceso cromosómico a un error durante la primera división meiótica (aquella por la que los gametos, óvulos o espermatozoides, pierden la mitad de sus cromosomas) llamándose a esta variante, "trisomía libre" o regular.

Translocación

Después de la trisomía libre, la causa más frecuente de aparición del exceso de material genético es la translocación. En esta variante el cromosoma 21 extra (o un fragmento del mismo) se encuentra “pegado” a otro cromosoma (frecuentemente a uno de los dos cromosomas del par 14), por lo cual el recuento genético arroja una cifra de 46 cromosomas en cada célula. En este caso no existe un problema con la disyunción cromosómica, pero uno de ellos porta un fragmento “extra” con los genes del cromosoma “translocado”. A efectos de información genética sigue tratándose de una trisomía 21 ya que se duplica la dotación genética de ese cromosoma.

La frecuencia de esta variante es aproximadamente de un 3%⁵ de todos los SD y su importancia estriba en la necesidad de hacer un estudio genético a los progenitores para comprobar si uno de ellos era portador sin saberlo de la translocación, o si ésta se produjo por primera vez en el embrión (Existen portadores “sanos” de translocaciones, en los que se recuentan 45 cromosomas, estando uno de ellos translocado, o pegado, a otro).

Mosaicismo

La forma menos frecuente de trisomía 21 es la denominada “mosaico” (en torno al 2%⁶ de los casos). Esta mutación se produce tras la concepción, por lo que la trisomía no está presente en todas las células del individuo con SD, sino sólo en aquellas cuya estirpe procede de la primera célula mutada. El porcentaje de células afectadas puede abarcar desde unas pocas a casi todas, según el momento en que se haya producido la segregación anómala de los cromosomas homólogos.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

Prenatal:

1. Triple marcador: niveles de alfafetoproteína, estriol y gonadotropina coriónica humana en el suero materno.
2. Inhibina en suero materno (Cuádruple marcador)
3. Ecografías obstétricas (longitud del fémur, grosor del pliegue nucal entre otros)
4. Amniocentesis

Postnatal:

1. Examen Clínico
 - Fenotipo particular
 - Hipotonía muscular generalizada
 - Grado variable de retraso mental
 - Retardo en el crecimiento.
 - Patologías asociadas: cardiopatías, trastornos gastrointestinales, de visión, audición, odontoestomatológicos y endocrinos.
 - Riesgo aumentado de diabetes, leucemia, luxación atlantoaxoidea
2. Examen de laboratorio:
 - Cariotipo

TRATAMIENTO

Nota debido a que la razón por la que los pacientes con SD se atienden en la institución es el retraso psicomotor condicionado por la hipotonía y el retardo mental, se manejarán muy parecido a la atención del paciente con RPM

Etapa I de 0 a 4 meses de edad

- **Medicina Física y Rehabilitación (MFR):** evaluaciones médicas cada 4 a 6 semanas. Descartar complicaciones concomitantes sistémicas Orientación a los padres de los programas de estimulación y sobre el pronóstico Evaluación de la hipotonía y el desarrollo
- **Ortopedia:** en casos de sospecha de displasia de cadera
- **Paidopsiquiatría:** trabajar el duelo por el niño sano que no nació.
- **Odontología:** evaluación por posibles alteraciones bucales
- **Pediatría:** control del crecimiento y morbilidad
- **Enfermería:** control de vacunación, orientación a los padres sobre cuidados en el hogar
- **Terapia Física:** En el periodo de 0 a 2 meses acudirán para evaluación y orientación sobre posturas y manejo del hogar. Se espera reorganización cerebral y ganancia de peso para frecuencia semanal Luego de los dos meses de edad 2 – 3 veces / semana o según criterio médico Estimular etapas del desarrollo acorde a su edad (control cefálico, giros, seguimiento visual y auditivo, aceptación del contacto físico estimulación de la sonrisa social)
- **Fonoaudiología:** evaluación por hipotonía orofacial y técnicas de alimentación. Considerar programas semanales o quincenales, según la condición del paciente.
- **Terapia Ocupacional:** orientación para trabajo en casa de estimulación perceptual, posturas y cargado.
- **Grupos de orientación y salud mental.**

Etapa II de 5 a 8 meses

- **MFR.** evaluación cada 6 a 8 semanas. Seguimiento del desarrollo psicomotor y observar por patologías concomitantes sistémicas.
- **Terapia Física:** Frecuencia 1 – 2 veces / semana o según criterio médico
Objetivos: adecuación del tono, arrastre, cuatro puntos, enderezamiento postural, control sedente.
- **Terapia Ocupacional:** 1 vez / semana
Objetivos coordinación visomotora, manipulaciones y transferencias.
- **Fonoaudiología:** evaluación por hipotonía orofacial y técnicas de alimentación. La frecuencia dependerá del paciente. 1 ó 2 veces por semana
- **Odontología, Pediatría, Paidopsiquiatría y Grupos de orientación y Salud Mental:** derivar cuando no haya sido evaluado en la etapa anterior.

Etapas III de 9 a 12 meses:

- **MFR:** controles cada 8 a 10 semanas. Iguaes objetivos que en la etapa anterior.
- **Terapia Física:** Frecuencia: 1 a 2 veces / semana o según criterio médico. Con objetivos de gateo, bipedestación y marcha.
- **Terapia Ocupacional:** 1 vez / semana. Objetivos de la etapa anterior, además de pinza fina y estimulación cognitiva en general.
- **Fonoaudiología:** estimulación de las etapas descritas anteriormente.
- **Paidopsiquiatría Odontología, Pediatría y Grupos de orientación y Salud Mental:** derivar cuando no haya sido evaluado en las etapas anteriores.

Etapas IV de 13 a 24 meses.

- **MFR:** controles cada 2 - 3 meses. Iguaes objetivos a las etapas anteriores.
- **Terapia Física:** Frecuencia 1 a 2 veces / semana o según criterio médico. Con objetivos primordiales de bipedestación y marcha. Si el lactante ha logrado la marcha se pueden trabajar en programas caseros.
- **Terapia Ocupacional:** frecuencia 1 vez / semana. Con los objetivos de lograr mayores destrezas finas, preparación para las AVD y estimulación cognitiva en general.
- **Fonoaudiología:** reforzar técnicas de alimentación. Estimulación de la cognición y del lenguaje.
- **Enfermería:** recomendaciones sobre alimentación, control de esfínteres. Control de vacunas.
- **Odontología y Pediatría, Paidopsiquiatría y Grupos de Orientación y Salud Mental:** derivar cuando no haya sido evaluado en la etapa anterior.

Etapas V de 25 a 36 meses:

- **MFR:** controles cada 3 a 4 meses. Evaluar el desarrollo psicomotor, patologías sistémicas concomitantes y alineamiento postural.
- **Recomendaciones para ingreso a programas preescolares.**
- **Terapia Física:** los niños que lograron la marcha serán dados de alta. El grupo que no ha logrado este objetivo se mantendrán en una frecuencia de 1 ó 2 veces / semana trabajando los objetivos de las etapas anteriores con énfasis en la bipedestación y marcha.
- **Terapia Ocupacional:** frecuencia 1 vez / mes, con énfasis en la participación en las AVD. Esta frecuencia se mantendrá hasta su ingreso a programas educativos.
- **Fonoaudiología:** mismos objetivos anteriores y se debe iniciar la transición hacia las instituciones educativas, que aseguren la continuidad de la atención de fonoaudiología.
- **Psicología:** evaluación de madurez mental. Orientación sobre los programas pedagógicos.
- **Ortopedia:** derivar en casos de defectos posturales que ameriten seguimiento ortopédico.
- **Paidopsiquiatría:** preparación para el egreso de los programas terapéuticos.

- **Odontología y Grupos de Orientación y Salud Mental:** derivar cuando no haya sido evaluado en las etapas anteriores
- **Evaluación imageneológica de la articulación atlantoaxoidea.**

CRITERIOS DE REFERENCIA

- Todo infante debe ser referido a Genética, Cardiología, Oftalmología y Otorrinolaringología.
- Referidos a Endocrinología cuando haya signos y síntomas de hipotiroidismo.
- Referencia a Hematología por alteraciones hematológicas
- Referencia a Neurocirugía en casos de sospecha de luxación atlantoaxoidea

CRITERIOS DE ALTA

- Niños mayores de 36 meses (3 años) Podrán continuar controles con Ortopedia, Odontología y Salud Mental, según criterios médicos de dichas áreas.

PROGRAMAS CASEROS

- Se define como el programa encaminado a cumplir con una meta específica, utilizando el número de sesiones necesarias para el entrenamiento del paciente o cuidador de manera que realice las actividades en su ambiente, sin necesidad de acudir a la institución periódicamente.

ANEXO N° 4

RESUMEN DEL ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE LA PRESENCIA O NO DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y ENFERMEDADES ASOCIADAS AL RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE DOWN, SEGÚN LAS VARIABLES EN ESTUDIO. ABRIL 2010

INDICADOR DE LA VARIABLE	TOTAL		SÍNDROME DE DOWN				ANÁLISIS ESTADÍSTICO			
	N ^a	%	SI		NO		O R	IC	X ²	P
			N ^a	%	N ^a	%				
HIPOACUCIA / DURACION DEL EMBARAZO										
TOTAL	247	100 00	21	100 00	226	100 00	6.433	0.8439- 49.03	4.199	0.02022
A TÉRMINO	191	77 33	20	95 24	171	75 66				
PRE TÉRMINO	56	22 67	1	4 76	55	24 34				
AFECCION OFTALMICA/ DURACION DEL EMBARAZO										
TOTAL	247	100.00	40	100 00	207	100 00	3 019	1 026- 8 888	4 372	0 01827
A TÉRMINO	191	77 33	36	90	155	74 88				
PRE TÉRMINO	56	22 67	4	10	52	25 12				
HIPOTIROIDISMO / DURACION DEL EMBARAZO										
TOTAL	247	100 00	30	100 00	217	100 00	NO DEFINIDO	NO DEFINIDO	10 01	0 0007777
A TÉRMINO	191	77 33	30	100 00	161	74 19				
PRE TÉRMINO	56	22 67	0	0	56	25,81				
CON HIPOXIA/ DURACION DEL EMBARAZO										
TOTAL	247	100 00	27	100 00	220	100 00	0 2616	0 1146-	11 22	0 0004041

								0 5971		
A TÉRMINO	191	77 33	14	51 85	177	80 45				
PRE TÉRMINO	56	22 67	13	48 15	43	19 55				
HIPERBILIRRUBINEMIA / DURACION DEL EMBARAZO										
TOTAL	247	100 00	48	100 00	199	100 00	0.05118	0.02384- 0.1099	78 82	0 0000001
A TÉRMINO	191	77 33	14	29 17	177	88 94				
PRE TÉRMINO	56	22 67	34	70 83	22	11 05				
AFECCION CARDÍACA / DURACION DEL EMBARAZO										
TOTAL	247	100 00	83	100 00	164	100 00				
A TÉRMINO	191	77 33	39	46 99	152	92 68				
PRE TÉRMINO	56	22 67	44	53 01	12	7 32	0.06998	0.03376- 0.145	65 63	0 0000001
AFECCION CARDÍACA/ SEXO DEL RECIEN NACIDO										
TOTAL	247	100 00	83	100 00	164	100 00	0 6705	0.3934- 1 1143	2 167	0 1410
MASCULINO	144	58 29	43	51 80	101	61 58				
FEMENINO	103	41 70	40	48 19	63	38 41				
HIPOXIA/APGAR AL MINUTO 5										
TOTAL	247	100 00	27	100 00	220	100 00	7 134	1 3-6 809	2 975	0 003781
MODERADO	97	39 27	17	62 96	80	36 36				
EXCELENTE	150	60 73	10	37 03	140	63 63				
HIPOXIA / SEXO										
TOTAL	247	100 00	27	100 00	220	100 00	3 844	0 1942- 1 021	0 4512	0 04992
MASCULINO	144	58 29	11	40 74	133	60 45				
FEMENINO	103	41.71	16	59 26	87	39 55				
HIPOXIA / APGAR MINUTO 1										
TOTAL	77	100 00	9	100 00	68	100 00	12 89	NO DEFINIDO	NO DEFINIDO	0 0001653

SEVERO	34	44 16	9	100 00	25	36 76				
EXCELENTE	43	58 84	0	0	43	63 24				
HIPERBILIRRUBINEMIA/APGAR 1 MINUTO										
TOTAL	77	100 00	20	100 00	57	100 00	34 17	ND	ND	0 0000001
SEVERO	34	44 15	20	100 00	14	24 56				
EXCELENTE	43	55 84	0	0	43	75 44				
HIPERBILIRRUBINEMIA/ APGAR 1MINUTO										
TOTAL	247	100 00	48	100 00	199	100 00	12 56	ND	ND	0 0001972
SEVERO Y MODERADO	204	82 59	48	100 00	156	78.39				
EXCELENTE	43	17 41	0	0	43	27 56				
HIPERBILIRRUBINEMIA/ APGAR 1 MINUTO										
TOTAL	204	100 00	22	100 00	182	100 00	4-932	0	ND	0-011318
SEVERO	34	16 67	0	0	34	18 68				
MODERADO	170	83 33	22	100 00	148	81.32				
HIPERBILIRRUBINEMIA / APGAR 5 MINUTO										
TOTAL	247	100 00	48	100 00	199	100 00	18.33	7.377- 45.53	58.11	0.0000001
MODERADO	97	39 27	42	87 5	55	27 64				
EXCELENTE	150	60 73	6	12 5	144	72 36				
HIPOTIROIDISMO / APGAR 1MINUTO										
TOTAL	204	100 00	22	100 00	182	100 00	ND	ND	4.93	0.01318
SEVERO	34	16.67	0	0	34	18 68				
MODERADO	170	83 33	22	100 00	148	81 32				
HIPOTIROIDISMO / APGAR 1 MINUTO										
TOTAL	213	100 00	30	100 00	183	100 00	0.6503	0.2673- 1.582	0.9097	0-3402
MODERADO	170	79 81	22	73 33	148	80 87				
EXCELENTE	43	20 19	8	26 66	35	19 13				
CON LEUCEMIA / SEGÚN SEXO										
TOTAL	247	100 00	33	100 00	214	100 00	1.768	0.8023-	2.035	0.1538

								3.875		
FEMENINO	144	58 29	23	69 69	121	56.54				
MASCULINO	103	41 71	10	30 30	93	43 46				
LEUCEMIA / EDAD DE LA MADRE										
TOTAL	194	100 00	25	100 00	169	100.00	1.66	0.6074-4.541	1.66	0.1595
< 30 AÑOS	33	17.01	6	24	27	15 98				
30-39 AÑOS	161	82 99	19	76	142	84 02				
LEUCEMIA / EDAD DE LA MADRE										
AFECCION OFTALMICA / APGAR AL MINUTO										
TOTAL	247	100 00	40	100 00	207	100 00	3.38	0.2211-1.101	3.072	0.03299
	204	82 59	29	72 5	175	84 54				
	43	17 41	11	27 5	32	15 46				
AFECCION OFTALMICA/ APGAR A 5 MINUTO										
TOTAL	247	100 00	48	100 00	199	100 00	18.33	7.377-45.53	58.11	0.0000001
SEVERO / MODERADO	97	39.27	42	87 5	55	27 64				
EXCELENTE	150	60 73	6	12 5	144	72 36				
AFECCION OFTAMICA / APGAR 5 MINUTOS										
TOTAL	247	100 00	40	100 00	207	100 00	0.3926	0.1779-0.8664	5.629	0-0008832
MODERADO	97	39.27	9	22 5	88	42 51				
EXCELENTE	150	60 73	31	77 5	119	57 49				
AFECCION GASTROINTESTINAL / APGAR 5 MINUTOS										

TOTAL	247	100 00	34	100 00	213	100 00	0 2873	0 1142- 0 7227	7 73	0 002715
MODERADO	97	39 27	6	17 65	91	42 72				
EXCELENTE	150	60 73	28	82 35	122	57 28				
HIPOACUCIA / APGAR 5 MINUTO										
TOTAL	247	100.00	21	100.00	226	100 00	0.3365	0.1097- 1.032	3.936	0.02363
MODERADO	97	39 27	4	19.05	93	41 15				
EXCELENTE	150	60 73	17	80 95	133	58 85				



República de Panamá
Patronato del Hospital del Niño

Panamá, 14 de marzo de 2009

Lic. Manuel De J. Campos L.
Universidad de Panamá
Ciudad

Licenciado Campos:

Atendiendo a la solicitud que nos hiciere para la realización del trabajo de investigación: Prevalencia de Malformaciones Congénitas y Enfermedades Asociadas en Niños Diagnosticados con Síndrome de Down, Atendidos en el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, Período 1995-1999, le informamos nuestra autorización para la revisión de expedientes de los pacientes con Síndrome Down, atendidos en esta institución en el quinquenio que su solicitud detalla. Toda vez que los fines de su requerimiento responden al desarrollo de una actividad investigativo-académica que redundará en beneficio de la niñez panameña.

Deseándole el mejor de los éxitos en su trabajo investigativo.

Dr. Alberto Bissot Álvarez

Director Médico



Panamá, 14 de marzo de 2009

Licenciado
Manuel De J. Campos L.
Universidad de Panamá
E. S. D.

Respetado Licenciado:

Atendiendo a la solicitud que nos hiciere para la realización del trabajo de investigación: ***Prevalencia de Malformaciones Congénitas y Enfermedades Asociadas en Niños Diagnosticados con Síndrome de Down, Atendidos en el Hospital del Niño y el Complejo Hospitalario Dr. Arnulfo Arias Madrid, Período 1995-1999***, le informamos que cuenta con la autorización de la Dirección Médica del Hospital de Especialidades Pediátricas, para la revisión de expedientes de los pacientes con Síndrome Down, atendidos en esta institución en el quinquenio que su solicitud detalla. Toda vez que los fines de su requerimiento responden al desarrollo de una actividad investigativo-académica que redundará en beneficio de la niñez panameña.
Deseándole el mejor de los éxitos en su trabajo investigativo.

Atentamente.

Dra. Iliana Ceballos
Jefa de Planificación y Secretaría Técnica
Hospital de Especialidades Pediátricas
"Omar Torrijos Herrera"

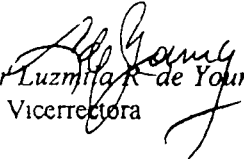
Magister
Edith T. G. de Castillo
Coordinadora
Programa de Maestría en
Investigación en Salud
Facultad de ~~Enfermería~~
E. S. D

Estimado Coordinador

Atendiendo su solicitud de inscripción de tesis, adjunto remito copias de las mismas, con su respectivo Código para los tramites pertinentes.

NOMBRE DEL ESTUDIANTE	TÍTULO DE LA TESIS	CÓDIGO
Manuel De Jesús Campos	Prevalencia de Malformaciones Congénitas, Enfermedades Asociadas y Factores de Riesgo en Niños Diagnosticados con el Síndrome de Down Atendidos en el Hospital del Niño y en el Complejo Hospitalario Arnulfo Arias Madrid durante el Quinquenio 1995 - 2000	327-12-02-00-03

Atentamente


Magister Luzmila R. de Young
Vicerrectora

Adj. lo indicado

LdeY/mimdea

UNIVERSIDAD DE PANAMA

AVANZADA DEL AGRICULTOR
MODERNA DEL COMERCIO

LA FACULTAD DE

Afirmaciones

EN VIRTUD DE LA POTESTAD QUE LE CONFIEREN LA LEY Y EL ESTATUTO UNIVERSITARIO,

HACE CONSTAR QUE

Pro: Cilia Estela Victoria

HA TERMINADO LOS ESTUDIOS Y CUMPLIDO CON LOS REQUISITOS

QUE LE HACEN ACREDITOR AL TITULO DE

*Licenciada en Afiliaciones
con Especialización en Español*

*Fila de Quintero
2-99-15007*

Y EN CONSECUENCIA, SE LE CONCEDE TAL GRADO CON TODOS LOS DERECHOS,
HONORES Y PRIVILEGIOS RESPECTIVOS, EN TESTIMONIO DE LO CUAL SE LE EXHIBE
ESTE DIPLOMA EN LA CIUDAD DE PANAMA A LOS

DÍAS DEL MES DE

Mayo

DE MIL NOVECIENTOS ochenta y tres

Diez y tres



INSTITUCIÓN PERSONAL
2-99-2289



Miguel Ángel
Rector

